

Результат исследования № **000000** от 10.12.2018

ФИО:

Дата рождения: 05.12.1994

Пол: М

Дата взятия биоматериала: 10.12.2018

Дата регистрации: 10.12.2018

Врач:

Биоматериал: кровь



Исследование **Синдром Жильбера- подтверждающий тест**

Фенотип **Синдром Жильбера**

Ген **UGT1A1** Полипептид 1А семейства УДФ-глюкурозилтрансферазы 1

Функция гена Ген UGT1A1 кодирует уридиндифосфат-глюкоронозилтрансферазу, фермент процесса глюкоронизации, который превращает небольшие липофильные молекулы, такие как стероиды, билирубины, гормоны и лекарственные препараты, в водорастворимую форму, пригодную для экскреции. Данный фермент является основным в метаболизме билирубина. Мутации в гене UGT1A1 обуславливают развитие наследственных неконъюгированных гипербилирубинемий, которые включают в себя: синдром Жильбера, синдром Криглера-Найара I и II типов.

Вариант UGT1A1*28; 7-TA insertion

Кат №S-0147/01

Генотип 28* / 28*

Риск Очень высокий

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
UGT1A1	Полипептид 1А семейства УДФ-глюкурозилтрансферазы 1	UGT1A1*28; 7-TA insertion	28* / 28*	Очень высокий

Заключение

UGT1A1(UGT1A1*28; 7-TA insertion)

Наличие варианта UGT1A1*28 в гомозиготном состоянии (генотип *28/*28) резко снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к дефициту уридиндифосфат- глюкоронозилтрансферазы (UDPGT), и является подтверждающим для диагноза 'Синдром Жильбера'

Дата: 12.12.2018

Врач :

Подпись:

