

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 25 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 19.01.2022
Дата поступления образца: 20.01.2022
Врач: 22.01.2022
Дата печати результата: 28.04.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Жильбера UGT1A1	6ТА/6ТА	Дополнительной динуклеотидной вставки (ТА) не обнаружено.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1997 г. р., обследовался в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене *UGT1A1* (тест № 7003UG).

Синдром Жильбера:

- *UGT1A1* (с.862-6799_862-6786(TA)_n) – UPD-глюкозилтрансфераза I.

В результате молекулярно-генетического исследования был проанализирован ген *UGT1A1*, ответственный за выработку фермента уридиндифосфатглюкуронидазы (УДФ-ГТ1), необходимого для преобразования токсичной фракции билирубина в водорастворимую в клетках печени. При обнаружении искомой мутации в гене *UGT1A1* в гомозиготной форме активность фермента значительно снижается, что приводит к развитию синдрома Жильбера.

В ходе проведения ДНК-диагностики обнаружен генотип **6ТА/6ТА**.

Шесть ТА повторов в промоторной области гена *UGT1A1* соответствует нормальной активности работы фермента. Таким образом, мутация (дополнительная динуклеотидная вставка ТА) НЕ обнаружена. Проведенное молекулярно-генетическое исследование НЕ может подтвердить синдром Жильбера.

Для получения дополнительной информации по результатам проведенного исследования рекомендуется очная консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача