

ФИО

Пол: Муж
Возраст: 32 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 07.02.2022
Дата поступления образца: 07.02.2022
Врач: 11.02.2022
Дата печати результата: 28.04.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Жильбера UGT1A1	6ТА/7ТА	Обнаружен генотип с дополнительной динуклеотидной вставкой (ТА) в гетерозиготной форме.

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., 1990 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/7ТА**.

Это означает, что выявлена мутация (дополнительная вставка ТА динуклиотида в промоторной области гена) в гетерозиготной форме, то есть лишь в одной из хромосом гомологичной пары. При таком генотипе активность фермента УДФ-ГТ1 снижена в мягкой степени. Для европейской популяции частота выявленного генотипа оценивается в 40-45%. Гетерозиготность по аллелю 7ТА, как правило, не сопровождается развитием клинических проявлений синдрома Жильбера.

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

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача