

Пациент: ИВАНОВ ИВАН ИНОВВАИЧ**Заказ:****Дата регистрации:** 15.11.2023**Дата рождения:** 10.10.1980**Возраст:** 43 г.**Пол:** М**ЛПУ:** Образец результата**Код ЛПУ:** 99991264**ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ.****Дата взятия биоматериала:****Заявка:** 7017900134**Материал:** Кровь венозная (с ЭДТА)**Исследование:** Синдром Жильбера, расширенное исследование (определение количества TA-повторов, аминокислотных замен p.G71R, p.P229Q в гене UGT1A1)**Параметр****Результат**

Синдром Жильбера, расширенное исследование (определение количества TA-повторов, аминокислотных замен p.G71R, p.P229Q в гене UGT1A1)

Готов (см. приложение)

Результатом лабораторного исследования не является диагнозом, интерпретация результатов проводится с учетом клинических проявлений и данных анамнеза.

Лицензия № Л041-01137-77/00311104 от 19.01.2017 г.

ISO 9001:2015 сертификат соответствия №РУ.097А.00415, действителен до 19.10.2025

ГОСТ Р ИСО 15189-2015 (ISO 15189:2012) сертификат соответствия №РОСС

RU.32101.04ЖЗА1.209, действителен до 20.10.2025

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ Врач КЛД: Станкевич Л. И.

Страница 1 из 2

Дата готовности результата: 15.11.2023 12:54

Дата печати результата: 15.11.2023 12:54:37 **Результат выдал:**

подпись



ФИО больного: ТЕСТ ТЕСТ ТЕСТ

№ материала:

Номер заказа: #65800



Регистрация:

312616731978

Код теста	Название теста	Единица изм.	Референтные значения	Результат теста
Расширенное генотипирование гена UGT1A1 для определения токсичности иринотекана и других препаратов (определение количества TA-повторов, аминокислотных замен p.G71R, p.P229Q в гене UGT1A1)				
	Выявление аминокислотной замены p.G71R		Не обнаружено аминокислотной замены p.G71R	Не обнаружено аминокислотной замены p.G71R
	Выявление аминокислотной замены p.P229Q		Не обнаружено аминокислотной замены p.P229Q	Не обнаружено аминокислотной замены p.P229Q
	Диагностика синдрома Жильбера (UGT1A1)	генотип	Нормальные генотипы: N=5/N=5, N=5/N=6, N=6/N=6, N=5/N=7, N=6/N=7, N=5/N=8, N=6/N=8, N=7/N=6	<u>N=7/N=7</u>

Комментарий лаборатории

У пациента обнаружен синдром Жильбера.

При 7 TA-повторов на обеих аллелях гена UGT1A1 или при генотипе 7/8 TA-повторов диагноз синдрома Жильбера, ассоциированного с изменением количества TA-повторов, подтвержден. Синдром Жильбера – наследственное заболевание, характеризующееся приходящей гипербилирубинемией за счет неконъюгированной фракции билирубина. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, то есть для постановки диагноза требуется наличие на двух аллелях 7 или более TA-повторов. Распространенность синдрома Жильбера составляет в популяции 3-12 %. Мутации гена UGT1A1, кодирующего фермент UGT (уридинифосфатглюкуронилтрансферазы), вызывают снижение активности фермента и нарушение конъюгации билирубина. Так как фермент гена UGT1A1 участвует в детоксикации ряда препаратов или напрямую взаимодействует с ними, снижение его активности может привести к повышению риска развития побочных эффектов при терапии иринотеканом, белиностатом, нилотинибом. Наиболее частой причиной данного заболевания является экспансия повторов, состоящих из тимина и аденина (TA-повторов), в промоторной зоне гена UGT1A1.

Увеличение количества TA-повторов приводит к снижению активности фермента, повышению уровня билирубина и появлению желтушности кожных покровов и слизистых. В редких случаях экспансия на одной аллели также может привести к появлению симптомов.

Основными проявлениями синдрома Жильбера являются слабо выраженная желтуха, расстройства желудочно-кишечного тракта, слабость, быстрая утомляемость, бессонница. Появление симптомов может провоцироваться физическими и эмоциональными нагрузками, инфекционными заболеваниями, приемом алкоголя и некоторых лекарственных препаратов. Кроме этого белок UGT ответственен за детоксикацию ряда медикаментов в печени. Пациенты с синдромом Жильбера, принимающие иринотекан (препарат первой линии химиотерапии при колоректальном раке), имеют повышенный риск развития тяжелой диареи и нейтропении.

ИТОГОВЫЙ РЕЗУЛЬТАТ

Дата готовности результата:

Дата печати результата: 10.10.2023