

Пол: Жен
Возраст: 5 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 18.07.2023
Дата поступления образца: 19.07.2023
Врач: 21.07.2023
Дата печати результата: 24.07.2023

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Жильбера UGT1A1	7TA/7TA	Обнаружен генотип с дополнительной динуклеотидной вставкой (TA) в гомозиготной форме.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.by

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

Описание

Пациент обследована 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-глюкозилтрансфераза1.

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 **7ТА/7ТА**. Частота встречаемости данного генотипа в европейской и азиатской популяции составляет: 2-10%.

Такая комбинация аллелей гена *UGT1A1* свойственна гомозиготным носителям мутации, когда мутация содержится в обеих хромосомах гомологичной пары. Обнаруженные изменения подтверждают диагноз синдрома Жильбера с молекулярно-генетической точки зрения. Генетический дефект расположен в промоторной области гена *UGT1A1*. В норме оба аллеля гена *UGT1A1* содержат не более шести ТА повторов (6ТА/6ТА). Увеличение количества ТА повторов (7ТА/7ТА) ведет к значительному снижению экспрессии (работы) гена и, как следствие, к снижению активности фермента УДФ-ГТ1. В результате не весь токсичный (непрямой) билирубин переходит в водорастворимую форму (прямой билирубин). Под воздействием таких факторов как физическая нагрузка, алкоголь, голодание, инфекционные заболевания (например грипп), прием некоторых лекарственных препаратов развиваются клинические проявления Синдрома Жильбера.

Клиническую картину составляет периодическая умеренная желтуха, в следствие увеличения в крови уровня билирубина (в основном за счет непрямой его фракции), астенический синдром (быстрая утомляемость), диспепсические явления (дискомфорт в правом подреберье). Желтуха может быть хронической или эпизодической, не сопровождается зудом кожи.

ИНЗ

Прогноз благоприятный. Люди с синдромом Жильбера практически здоровы и редко нуждаются в лечении. Хотя гипербилирубинемия сохраняется пожизненно, синдром Жильбера НЕ сопровождается повышением смертности.

Рекомендации

Чтобы свести к минимуму проявление клинических симптомов, специального лечения не требуется. По мере роста и взросления ребенка необходимо придерживаться довольно простых правил:

1. Соблюдать диету (ограничение жирной пищи и полный отказ от алкоголя в будущем);
2. Соблюдать режим дня: рациональное соотношение между занятиями ребенка (детский сад, подготовка к школе и обучение, спортивные секции) и отдыхом, необходим полноценный и своевременный сон;
3. Следует избегать чрезмерной физической нагрузки;
4. Противопоказано голодание, большие перерывы в приеме пищи и воды;
5. Фермент УДФ-ГТ1 участвует в метаболизме таких лекарственных веществ, как: анаболические стероиды, глюкокортикоиды, стрептомицин, кофеин, парацетамол (Панадол, Цефекон Д, Эффералган) и ряда других препаратов, поэтому их прием может привести к манифестации синдрома Жильбера;
6. Наблюдение у педиатра, при подборе жаропонижающей, антибактериальной и другой терапии (по показаниям) следует учитывать особенности метаболизма действующего вещества;
7. Наблюдение у гепатолога и гастроэнтеролога (при необходимости подбор лекарственной терапии);
8. Исследование обмена билирубина (общий и прямой билирубин – тесты №13 и №14 в ИНВИТРО);
9. Избегать приёма гепатотоксичных препаратов.

Синдром Жильбера передается по аутосомно-рецессивному типу, риск рождения ребенка с синдромом Жильбера в семье составляет 25% (рекомендовано аналогичное обследование родных братьев и сестер пациента).

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

врач-генетик

