

Ф.И.О.: **Иванова Марья Ивановна**
Дата рождения: 01.01.1972 Пол: Ж
Регистрации биоматериала: 27.01.2017
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3300017379
Заказчик: "Полное наименование
юридического лица"



Фенотип Синдром Жильбера

Ген	UGT1A1 Полипептид 1А семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	
Функция гена	Ген UGT1A1 кодирует уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, фермент процесса глюкуронизации, 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	
Вариант	UGT1A1*6; 211G>A; Gly71Arg	Кат №S-0147/02
Генотип	* 1/* 1	
Риск	Среднепопуляционный	
Вариант	rs6742078; 8721G>T	Кат №S-0147/03
Генотип	T/T	
Риск	Высокий	

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
UGT1A1	Полипептид 1А семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*28; 7-TA insertion	28* / 28*	Очень высокий
UGT1A1	Полипептид 1А семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*6; 211G>A; Gly71Arg	* 1/* 1	Среднепопуляционный
UGT1A1	Полипептид 1А семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	rs6742078; 8721G>T	T/T	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- глюкуронозилтрансферазы (UDPGT), и является подтверждающим для диагноза 'Синдром Жильбера'

UGT1A1(UGT1A1*6; Gly71Arg) 211G>A; Выявленный генотип по указанному варианту гена не связан с риском развития описываемого фенотипа.

UGT1A1(rs6742078; 8721G>T) Наличие генотипа T/T полиморфизма rs6742078 гена UGT1A1 объясняет до 18% случаев повышения уровня билирубина в крови. У носителей генотипа T/T уровень билирубина повышен на 95% по сравнению с носителями генотипа G/G, вследствие снижения активности фермента уридиндифосфат- глюкуронозилтрансферазы (UDPGT) (PMID: 22805420).

Дата выполнения исследования: 27.01.2017

