

Наименование услуги	Синдром Жильбера. Определение полиморфизма гена UGT1A
Код услуги	A 27.30.015
Краткая информация о заболевании	<p>Синдром Жильбера является наследственной негемолитической неконъюгированной доброкачественной гипербилирубинемией. Характеризуется увеличением концентрации непрямого билирубина в крови свыше 20 мкмоль/л, в то время как конъюгированный билирубин обычно находится в пределах нормы и составляет менее 20% от общего количества. Частота встречаемости среди населения более 8% процентов, причем мужчины болеют чаще женщин.</p> <p>Синдром Жильбера обусловлен мутацией в гене UGT1A1, которая приводит к снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы. Синдром характеризуется снижением активности фермента на 70–80% (UGT1A1). Причиной развития заболевания является изменение числа динуклеотидных ТА-повторов в промоторной области гена. В норме их количество равно 6, увеличение количества ТА-повторов до 7 или 8 приводит к снижению экспрессии гена и, как следствие, к снижению активности фермента.</p> <p>Заболевание чаще манифестирует в возрасте 15-25 лет. Пациенты, как правило, не имеют симптомов. Нехарактерные симптомы, такие как усталость, не коррелируют с уровнем билирубина. Эпизоды желтухи могут быть вызваны стрессом, физическими упражнениями, менструацией или голоданием. Во время голодания билирубин продолжает расти, что может привести к слегка желтоватым глазам, точнее к желтоватым склерам.</p> <p>Кроме того, фермент участвует в метаболизме некоторых лекарственных препаратов (иринотекана, парацетамола), прием которых может вызвать токсические реакции.</p>
ОМIM	143500
Перечень исследуемых генов, мутаций	Осуществляется прямая диагностика синдрома Жильбера посредством молекулярно-генетического определения количества ТА-повторов в промоторной области гена UGT1A1.
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 4 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.
Срок выполнения	15 рабочих дней