

## Молекулярно-генетическое тестирование по профилю «Синдром Жильбера»

Ф.И.О. пациента:

Результат анализа №:

Дата рождения пациента:

Дата выдачи:

Пол: женский

Направляющее учреждение:

Национальность:

### Результаты генетического тестирования

Ген	Кодируемый белок	RS	Нуклеотидная замена	Локализация	Результат
<b>Метаболизм билирубина</b>					
UGT1A1	уридиндифосфатглюкуронидаза 1	rs8175347	TA-repeat	с.61-6799 Promotor	7R/7R

### Общая информация

Синдром Жильбера (идиопатическая неконъюгированная гипербилирубинемия) характеризуется умеренным периодическим повышением содержания билирубина в крови, вследствие нарушения перевода билирубина в его растворимую форму (присоединение глюкуроновой кислоты ферментом глюкуронилтрансферазой, кодируемой геном **UGT1A1**).

Это может сопровождаться ухудшением самочувствия, снижением работоспособности, диспепсическими явлениями, пожелтением склер. У людей с клиническими проявлениями синдрома Жильбера повышен риск развития желчнокаменной болезни без своевременной профилактики.

Заболевание чаще манифестирует в возрасте 15-25 лет, но встречаются варианты с ранней манифестацией в 3-10 лет. При выявлении синдрома Жильбера необходима консультация гастроэнтеролога и соблюдение определенной диеты. У мужчин генетический обусловленный умеренный дефицит фермента **UGT1A** чаще сопровождается клиническими проявлениями, чем у женщин.

**Причиной** данного синдрома является мутация (изменение) гена, отвечающего за специальный фермент (вещество, участвующее в обмене веществ) печени – глюкуронилтрансферазу, которая участвует в обмене билирубина (продукта распада гемоглобина – белка-переносчика кислорода в красные кровяные клетки крови). В условиях недостатка этого фермента свободный (непрямой) билирубин не может быть связан в печени с молекулой глюкуроновой кислоты, что приводит к его повышению в крови.

Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу, но встречаются клинические случаи, когда гетерозиготное носительство (генотип 6R\7R) дает клиническую картину Синдрома Жильбера. Непрямой билирубин (несвязанный, неконъюгированный, свободный) является для организма токсичным (отравляющим) веществом (прежде всего для центральной нервной системы), и его обезвреживание возможно только путем превращения его в печени в связанный (прямой) билирубин. Последний выводится из организма вместе с желчью.

# Генетическое носительство моногенной патологии

## Синдром Жильбера - метаболизм билирубина

Ген	Частота встречаемости у европейцев	Ваш генотип	Интерпретация (ассоциировано с)
<b>UGT1A1</b> rs8175347	6TA/6TA – 55% 6TA/7TA – 35% 7TA/7TA – 10%	7TA/7TA	Выявлен основной этиологический фактор синдрома Жильбера (гомозигота, по варианту «7TA», активность фермента снижена)

**Заключение:** Выявлена склонность к повышению билирубина. Синдром Жильбера

**Факторы,** провоцирующие обострение данного синдрома:

1. отклонение от диеты (голодание или, наоборот, переедание, употребление жирной пищи);
2. прием некоторых лекарственных средств (анаболических стероидов (аналогов половых гормонов, используемых для лечения гормональных заболеваний, а также спортсменами для достижения наивысших спортивных результатов), глюкокортикоидов (аналогов гормонов коры надпочечников, антибактериальных препаратов, нестероидных противовоспалительных препаратов));
3. употребление алкоголя;
4. чрезмерная физическая нагрузка;
5. стресс;
6. различные операции, травмы;
7. простудные и вирусные заболевания (например, грипп (вирусное заболевание, характеризующееся высокой температурой тела в течение более 3-х дней, сильным кашлем и крайней общей слабостью), ОРВИ (острая респираторно-вирусная инфекция – проявляется кашлем, насморком, высокой температурой тела и общим недомоганием), вирусный гепатит (воспаление печени, вызванное вирусами гепатита A,B,C,D,E)).

### Рекомендации

1. Консультация гастроэнтеролога/гепатолога.
2. Витаминотерапия (витамины группы В) проводится 20-дневным курсом 1—2 раза в год. Возможен курсовой приём гепатопротекторов: эссенциале форте, гептрал и др (по рекомендации гастроэнтеролога/согласовать с лечащим врачом)).
3. Отказ от алкоголя
4. Ограничение лекарственных средств. Антибиотики строго по показаниям, в случае, когда без них обойтись нельзя.). При приеме противоопухолевых и глюкокортикоидов, возможно развитие токсических реакций на фоне приема препаратов.
5. Диета. Исключить жирных сортов мяса и консервов, в период обострений. При сопутствующих заболеваниях желчного пузыря показана особая диета (стол. № 5)
6. Обследование ближайших родственников на предмет носительства Синдрома Жильбера (родителей, детей, родных братьев и сестер пациента).

### Анализ проводили:

Биолог  
Врач-генетик  
Рук. Лаб. службы

