

ФИО пациента: ТЕСТ АНОНИМ АНОНИМ

Пол: МУЖСКОЙ

Дата рождения: 02/06/2003

Полных лет: 22

Референсная группа:

Заказчик: ОБРАЗЕЦ



№ заказа: ОБРАЗЕЦ

Исследование	Результат	Единицы	Референсный интервал
Профиль Синдром Жильбера - расширенный (с заключением врача-генетика)			
Биоматериал: Венозная кровь	Дата взятия биоматериала: 28/01/2026 08:25	Дата поступления в лабораторию: 28/01/2026	
<i>A27.30.015.000.01 Генетическое исследование синдрома Жильбера (количество (ТА)-повторов, с.211G>A (p.Gly71Arg), с.864+2842G>T в гене UGT1A1)</i>			
Комплексная диагностика синдрома Жильбера Патогенный вариант с.211G>A (p.Gly71Arg) в гене UGT1A1	Патогенного варианта с.211G>A (p.Gly71Arg) в гене UGT1A1 не обнаружено	Патогенного варианта с.211G>A (p.Gly71Arg) в гене UGT1A1 не обнаружено	
Вариант с.864+2842G>T в гене UGT1A1	Обнаружен гетерозиготный вариант с.864+2842G>T в гене UGT1A1	Варианта с.864+2842G>T в гене UGT1A1 обнаружено не было; Обнаружен гетерозиготный вариант с.864+2842G>T в гене UGT1A1	
Диагностика синдрома Жильбера (определение количества (ТА)-повторов в гене UGT1A1)	6(ТА)/7(ТА)	Нормальные генотипы: 5(ТА)/5(ТА), 5(ТА)/6(ТА), 6(ТА)/6(ТА), 5(ТА)/7(ТА), 6(ТА)/7(ТА), 5(ТА)/8(ТА), 6(ТА)/8(ТА), 7(ТА)/6(ТА)	
Биоматериал:	Дата взятия биоматериала: 28/01/2026 08:25	Дата поступления в лабораторию: 28/01/2026	
<i>A01.30.013.000.01 Аналитическое заключение врача-генетика по одному профилю</i>			
Аналитическое заключение врача-генетика по одному профилю	см. вложенный файл*		

*В случае, если приложение не отображается – обратитесь на горячую линию Ситилаб: 8-800-100-36-30 (звонок бесплатный)

Подпись исполнителя:

Дата выдачи результата: 13/02/2026

Печать организации

Россия, 123308, Москва,
Хорошевское шоссе, д. 43Г, стр. 1
8 (495) 788-95-95, 8 (800) 100-363-0

СИТИЛАБ :
www.citilab.ru | ситилаб.рф

Аналитическое заключение врача-генетика



СИТИЛАБ :
www.citilab.ru | ситилаб.рф

ЛПУ: 2750.Ситилаб-Урал
№ заявки: 135295464023
Пациент:
Пол: МУЖСКОЙ
Дата рождения: 02.06.2003



Используемые термины

OR (odds ratio) – Отношение шансов. Определяется как шансы развития исхода при воздействии фактора риска, деленные на шансы развития исхода без воздействия фактора риска. В данном случае используется для оценки шансов развития того или иного клинического состояния в зависимости от генотипа индивидуума. $OR > 1$ соответствует увеличению риска развития анализируемого исхода, $OR < 1$ – снижению риска.

АЛЛЕЛЬ (от греч. allelon - друг друга, взаимно) - один из возможных вариантов гена. Все гены соматических клеток, за исключением генов, расположенных в половых хромосомах, представлены двумя аллелями, один из которых унаследован от отца, а другой – от матери. Здесь, в узком смысле, используется для обозначения определенного варианта полиморфного гена.

ГЕН (греч. genos - род, рождение, происхождение) - материальный носитель наследственной информации, представляющей из себя участок ДНК, несущий целостную информацию о строении и особенностях синтеза одной молекулы белка.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ – здесь, участок гена для которого в популяции существует более одного варианта нуклеотидной последовательности. Наиболее часто встречаются однонуклеотидные полиморфизмы (SNP от single nucleotide polymorphism) – замена одного нуклеотида на другой в конкретной точке генома.

ГЕНОТИП (греч. genos - род, рождение, происхождение + typos - отпечаток, образец, тип) - (здесь, в узком смысле) генетическая информация, содержащаяся в паре родительских аллелей какого-либо гена у данного индивидуума.

ГЕТЕРОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГЕТЕРОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий разные аллели одного гена.

Гиперергия (от греч. hyper — сверх, чрезмерно и ergon — действие), усиление реактивности организма.

ГОМОЗИГОТНЫЙ ГЕНОТИП (ГОМОЗИГОТНОЕ СОСТОЯНИЕ ГЕНА) – генотип, содержащий одинаковые аллели одного гена.

МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ (БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ) — болезни, которые развиваются в результате взаимодействия определённых генетических факторов и специфических воздействий факторов окружающей среды.

НУКЛЕОТИД - единичное звено молекулы ДНК. Существуют четыре типа нуклеотидов, сочетание которых формирует нуклеотидную последовательность ДНК: А (аденин), Г (гуанин), Т (тимин), С (цитозин).

ФАКТОРЫ РИСКА - общее название факторов, не являющихся непосредственной причиной определенной болезни, но увеличивающих вероятность ее возникновения. Подразделяются на модифицируемые (поведенческие) и немодифицируемые (физиологические).



ФЕНОТИП (от греч. phainon - обнаруживающий, являющийся и typos - отпечаток) - обозначает всю совокупность проявлений генотипа (общий облик организма), а в узком - отдельные признаки (фены), контролируемые определёнными генами. Понятие фенотип распространяется на любые признаки организма, начиная от первичных продуктов действия генов - молекул РНК и полипептидов и кончая особенностями внешнего строения, физиологических процессов, поведения и т.д. Фенотип формируется на основе взаимодействия генотипа и ряда факторов внешней среды.

ОБРАЩЕНИЕ

ОБРАЩЕНИЕ



Вниманию пациентов

Мы гарантируем конфиденциальность Ваших личных медицинских данных, включая информацию, полученную в результате генетического тестирования. Обращаем Ваше внимание, что предоставление юридической защиты в этой области является фактором исключительной важности.

Просим учесть, что обнаруженные генетические особенности Вашего организма, обозначенные как факторы риска, не означают наличия или отсутствия указанного заболевания.

Персональный результат генетического исследования должен передаваться Вам только после предварительных разъяснений и консультирования с врачом. Оценка значимости генетических особенностей Вашего организма находится в исключительной компетенции лечащего врача и может быть произведена только на основании всей совокупности знаний о Вашем здоровье и образе жизни.

Только Ваш лечащий врач может ответить на вопрос: необходимы ли дополнительные исследования (и, если да, то какие), необходимо ли изменение образа жизни или лечение.



Исследование	Результат
UGT1A1*28UGT1A1	6TA/7TA
UGT1A1*6; 211G>A; Gly71Arg	*1/*1
UGT1A1; 8721G>T	G/T

Заключение

Анализ полиморфизма гена уридиндифосфат-глюкуронилтрансферазы (UGT) выявил наличие мутации в гетерозиготной форме, означающее снижение активности фермента до 80% от нормы, что может приводить к незначительному повышению уровня билирубина и появлению желтухи (особенно на фоне физической и психической нагрузок). Наличие мутации в гетерозиготной форме означает лишь повышенный риск развития синдрома Жильбера.

Ген UGT1A1 кодирует выработку фермента уридиндифосфатглюкуронидазы 1, участвующего в реакции глюкуронизации, в результате которой непрямая токсичная фракция билирубина переводится в водорастворимую прямую фракцию билирубинмоно- и диглюкуронидов, а также в реакции глюкуронизации ксенобиотиков. Шесть ТА повторов в промоторной области гена UGT1A1 соответствует нормальной активности работы фермента. Двунуклеотидная вставка в этой области, т.е. увеличение количества ТА-повторов до 7-ми, ведёт к уменьшению активности уридиндифосфатглюкуронидазы 1, что может вызывать гипербилирубинемия, желтуху, а также неполную детоксикацию и кумуляцию активных метаболитов некоторых лекарственных препаратов.

Синдром Жильбера - встречается с частотой 3-10% в разных популяциях и занимает первое место по частоте среди наследственных функциональных гипербилирубинемий. Заболевание характеризуется умеренным интермиттирующим повышением билирубина в крови со значительным преобладанием непрямой фракции, остальные биохимические показатели крови и печеночные пробы остаются в пределах нормы. Клинически заболевание проявляется желтушностью склер, слизистой оболочки полости рта, кожных покровов различной степени выраженности, астено-вегетативный синдром: слабость, повышенная утомляемость, диспептические проявления: дискомфорт и незначительные боли в области правого подреберья, возможно также вообще отсутствие каких-либо визуальных проявлений болезни. Проявления синдрома Жильбера могут возникать в любом возрасте и провоцируются физическими нагрузками, стрессовыми ситуациями, голоданием, вирусными инфекциями, приемом алкоголя, ряда лекарственных препаратов, обладающих



гепатотоксическим эффектом. Под влиянием солнечного света у больных с синдромом Жильбера может отмечаться повышенная пигментация кожи. Возможно и постоянное бессимптомное течение, тогда синдром Жильбера может обнаруживаться при случайно выявленных отклонениях в биохимическом анализе крови (показатель билирубина).

Рекомендованы дополнительные исследования:

1. Уровень билирубина в сыворотке крови;
2. Проба с фенобарбиталом;
3. Ферменты крови (АлАТ, АсАТ, ЩФ)
4. УЗИ органов брюшной полости

Практические рекомендации:

Пациенты в специальном лечении, как правило, не нуждаются, поскольку синдром Жильбера — это не заболевание (состояние, которое может причинить вред), а индивидуальная (генетически обусловленная) особенность организма.

1. Основное значение имеет соблюдение режима труда, питания, отдыха, а также минимизация приема лекарственных средств. Крайне нежелательны алкоголь и жирная пища, не рекомендуются тяжелые физические перегрузки, инсоляция, большие перерывы в еде, ограничение жидкости.
В период обострения (усиления желтухи) назначается витаминотерапия, желчегонные средства, щадящая диета.

Нежелательные продукты к употреблению:

- Все мясные и рыбные копчености, и любое жирное мясо и рыба.
- Мясные, грибные, рыбные бульоны и супы на них.
- Консервы и соленья, как магазинные, так и домашнего производства.
- Любая жирная, в том числе жаренная, пища.
- Яйца.
- Кислые фрукты и ягоды.
- Все пряности и приправы.
- Грибы, бобовые, шпинат, редис и редька.
- Какао и продукты из него.
- Черный чай.
- Мороженое и любые холодные напитки.



- Кондитерский крем и продукты с ним.
- Свежий хлеб и любые продукты из сдобного теста.
- Алкоголь.

Рекомендуется потреблять:

- Нежирные молочные и кисломолочные продукты.
- Неострые сыры.
- Каши, рекомендуются гречневые и овсяные.
- Все овощные блюда, в том числе вегетарианские супы..
- Фруктовые и молочные супы.
- Макароны изделия.
- Отварное и паровое мясо, а так же рыбу нежирных сортов можно употреблять, но не слишком часто и в небольших количествах.
- Хлеб не белых сортов лучше в виде сухарей.
- Из масел можно - подсолнечное, оливковое и сливочное, но не более 50 грамм в день.
- Всевозможные натуральные сладости, такие как мед, пастила, различные фруктовые варенья.
- Свежие фрукты, кроме очень кислых.

2. Если билирубин повышается в 2-3 раза и сопровождается плохим самочувствием, возможен прием валокордина 20-30 кап. 3 раза/сут. коротким курсом (до нормализации показателей билирубина), а также курсовой прием гепатопротекторов. При повышении уровня билирубина в 4-5 раз возможен прием УДХК(урсодезоксихолевая кислота) – торговое название препарата «Урсосан» - 10мг/кг в сутки (если масса тела составляет 65кг, то доза препарата составит $65 \times 10 = 650$ мг/сут). При приеме вышеописанных препаратов следует ознакомиться с противопоказаниями и побочными действиями лекарственных средств.

3. Специалистам принимать во внимание вышеизложенную информацию перед назначением гепатотоксичных препаратов, а также препаратов, в метаболизме которых участвует фермент УДФГТ (анаболические стероиды, глюкокортикоиды, андрогены, этинилэстрадиол, рифампицин, циметидин, хлорамфеникол, стрептомицин, левомицетин, салицилат натрия, ампициллин, кофеин, парацетамол, иринотекан, тоцилизумаб).



Россия, 123308, Москва,
Хорошевское шоссе, д. 43Г, стр. 1
8 (495) 788-95-95, 8 (800) 100-363-0

Заключение выполнил:
Врач генетик
Радченко А.В.



Дата: 14.11.2025

ОБРАЩЕНИЕ

ОБРАЩЕНИЕ

