

## РЕЗУЛЬТАТИ ДОСЛІДЖЕНЬ

<b>Пацієнт:</b>		<b>Лаб. № замовлення</b>	
<b>Дата народж.</b>	10.08.1995	<b>Код замовлення:</b>	-
<b>Стать:</b>	Чоловіча	<b>Дата замовлення:</b>	21.12.2024 9:12
<b>Коментарі:</b>			

Назва дослідження	Результат	Одиниці вимірювання	Референтні значення	Коментарі
-------------------	-----------	---------------------	---------------------	-----------

### Поліморфізми UGT1A1 (токсичність до іринотекану), ПЛР

Первинна проба: венозна кров

Поліморфізм гена UGT1A1 #	(TA)7/7 (*28/*28)	-	(TA)6/6 (*1/*1) - дикий тип (wild type) (TA)6/7 (*1/*28) - гетерозигота (TA)7/7 (*28/*28) - гомозигота
---------------------------	-------------------	---	--

ЗАКЛЮЧЕННЯ: # 7/7

Встановлено поліморфізм гена UGT1A1\*28/\*28 (rs3064744) - гомозигота, що пов'язаний з недостатньою активністю ферменту UDP-GT та визначає спадкову схильність до розвитку токсичності при терапії іринотеканом.

КОМЕНТАР ДО ЗАКЛЮЧЕННЯ: # 7/7

Уридиндифосфат-глюкуронілтрансфераза 1A1 (UGT1A1) бере участь у метаболічній інактивації SN-38, активного метаболіту іринотекану, з утворенням неактивного SN 38 глюкуроніду (SN-38G). Ген UGT1A1 характеризується високим поліморфізмом, що забезпечує наявність різних варіантів інтенсивності метаболізму у групі. Перший особливий варіант гена UGT1A1 містить поліморфну ділянку в ділянці промотора, цей варіант носить назву UGT1A1\*28. Такий варіант, а також інші спадкові порушення експресії UGT1A1 (синдром Жильбера або синдром Криглера-Найяра) асоційовані зі зниженою активністю цього фермента. Пацієнти зі синдромом Криглера-Найяра (тип 1 та 2) або гомозиготи за алелем UGT1A1\*28 (синдром Жильбера) входять до групи підвищеного ризику виникнення гематологічної токсичності (III та IV ступенів) іринотекану.

Відповідальна особа  
Завідувач Лабораторії молекулярно-генетичного аналізу  
Покровська Т.О.



Шановний клієнте! Результати лабораторних досліджень не є клінічним діагнозом. Для коректної інтерпретації результатів досліджень, зверніться, будь ласка, до лікаря. Шановний лікарю! Експерти ДІЛА надають інформаційну підтримку щодо трактування результатів лабораторного дослідження та інших професійних питань. Ліцензія МОЗ України АД №071280 від 22.11.2012 г. ТОВ «ДІЛА» сертифіковано згідно вимог міжнародного стандарту ISO 9001. Акредитаційний сертифікат вищої категорії МОЗУ МЗ № 014792 від 27.03.2020