



Gilbert-ов синдром

Што е Gilbert-ов синдром?

Gilbert-ов синдром е наследна форма на неконјугирана хипербилирубинемија која резултира со блага жолтица како резултат на отсуство на хемолиза во црниот дроб. Концентрацијата на тоталниот билирубин во серумот е 20- 50 $\mu\text{mol/L}$. Покаченото ниво на билирубин во крвта, може да резултира со пожелтување на склерата, кожата и мукозните мембрани. Причина за појава на хипербилирубинемията е намалена активност на хепатичната 1A1 изоформа на ензимот уридин дифосфоглукоза глукоронозилтрансфераза (UGT1A1), кој е одговорен за конјугирање на неконјугиран билирубин во глукуронска киселина. Gilbert-ов синдром најчесто се детектира за време на рутински тестови на крвта, во период кога индивидуата е изложена на гладување, инфекција, интензивна физичка активност или по операција.

Епидемиологија

Gilbert-ов синдром е многу често наследно заболување. Една во дваесет индивидуи го имаат овој синдром, но една од три индивидуи кои имаат Gilbert-ов синдром незнаат дека воопшто го имаат. Почесто се среќава кај мажи отколку кај жени. Прв пат се дијагностицира во доцен пубертет или околу дваесетата година од животот.

Генетика

Најголем дел од случаите со Gilbert-ов синдром се причинети заради присуство на полиморфизам во промоторниот регион на UGT1A1 генот, поточно во A(TA)₆TAA елементот. Инсерција на два дополнителни нуклеотиди (TA) во TATA мотивот резултира со појава на A(TA)₇TAA мутантна алела, означена како UGT1A1*28. UGT1A1*28 генотип во хомозиготна форма се означува со 7/7 (позитивен за присуство на Gilbert-ов синдром) UGT1A1*28 генотип во хетерозиготна форма се означува со 6/7 (носител на една UGT1A1*28 алела) UGT1A1*28 нормален генотип се означува со 6/6 (носител на две немутирани алели) Поради тоа што Gilbert-овиот синдром е автозомно рецесивна болест, носителите (6/7 генотип) не се афектирани.

Литература

1. Bosma PJ, Chowdhury JR, Bakker C et al. The genetic basis of the reduced expression of bilirubin UDP- glucuronosyltransferase 1 in Gilberts Syndrome. N Eng J Med. 1995. 338; 1171-1175.

Кои се симптомите на Gilbert-овиот синдром?

Најчесто нема симптоми. Нивото на билирубин во крвта кај индивидуите со Gilbert-ов синдром е променливо. Но, оваа состојба најчесто не предизвикува проблеми, освен ако нивото на билирубин не стане многу високо. Жолтица. Ако нивото на билирубин се искачи над дозволената вредност, индивидуата добива жолтица (пожелтување на кожата и белката на очите). Некои индивидуи кои имаат Gilbert-ов синдром понекогаш добиваат жолтица. Можеби ваквата појава звучи алармирачки, но не е потребно да се реагира доколку се знае дека индивидуата има Gilbert-ов синдром. Жолтица се појавува кога индивидуата е изложена на инфекција, прегладнување, повторувачко vomитирање, по операција или за време на стрес.

Кој е третманот за Gilbert-ов синдром?

Не е потребен третман. Индивидуите со Gilbert-ов синдром најчесто имаат здрав живот. Блага жолтица може да се појави одвреме навреме, но најчесто не предизвикува здравствени проблеми.

Дијагнозата на Gilbert-ов синдром во ИЦГИБ

Дијагнозата на Gilbert-ов синдром во ИЦГИБ се изведува преку анализа на UGT1A1*28 мутацијата со фрагментна анализа на .

Материјал за тестирање

Примероци од полна крв во епрувети со антикоагуланс EDTA

Генетско тестирање за Gilbert-ов синдром	Цена (МКД)
Детекција на UGT1A1*28 Мутација	7500