

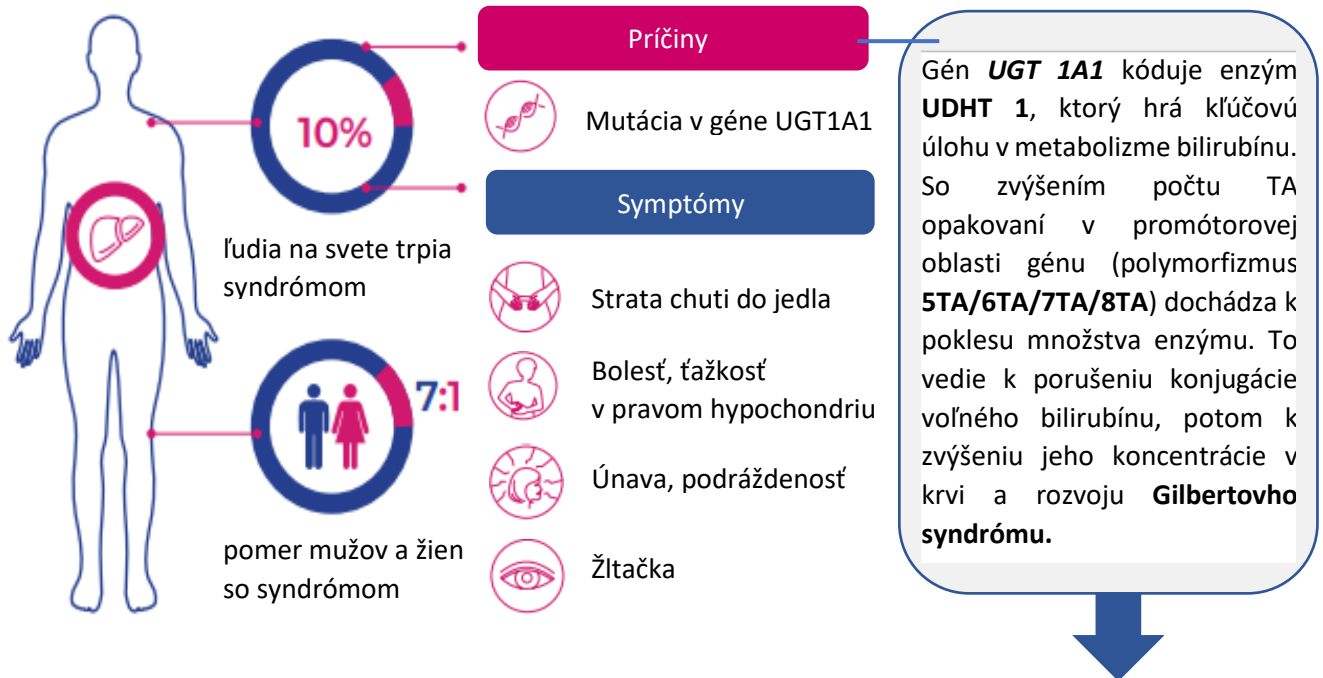
Laboratórna diagnostika Gilbertovho syndrómu

Diagnostické súpravy na detekciu počtu
opakovaní TA dinukleotidov v géne UGT1A1



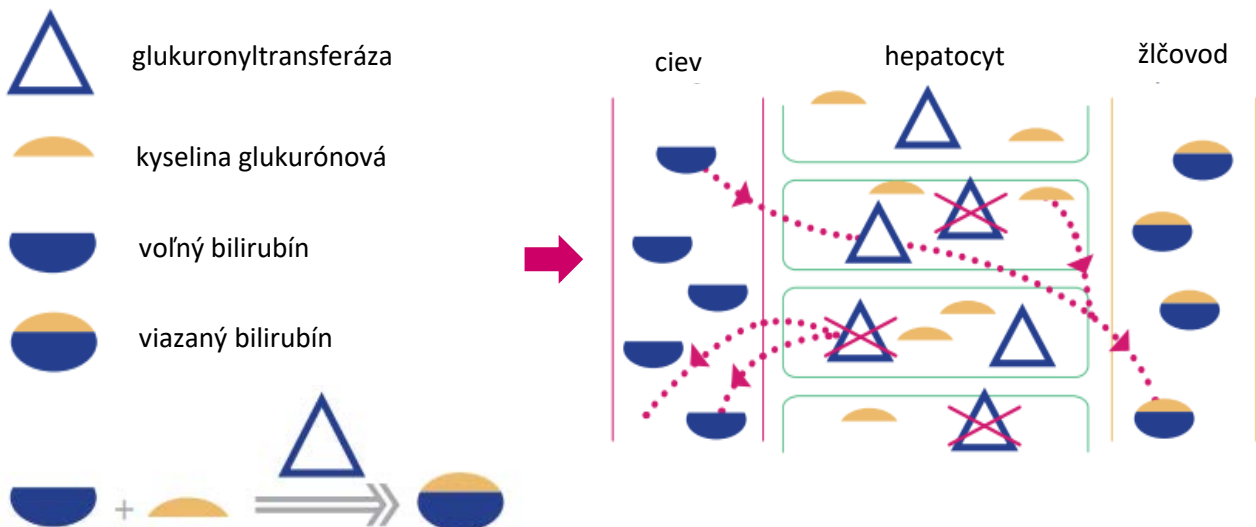
Gilbertov syndróm

Gilbertov syndróm sa týka chronických patológií pečene a je charakterizovaný striedajúcimi sa obdobiami remisie a epizódami žltacky. Prejavy syndrómu sa môžu vyskytnúť v akomkoľvek veku a ich spúšťačom sú rôzne faktory: fyzická námaha, stresové situácie, hladovka, vírusové infekcie, príjem alkoholu a množstvo liekov.



Ďalšie zvýšenie hladiny voľného bilirubínu môže viesť k rozvoju cholelitiázy, cholecystitídy alebo duodenitídy. Okrem toho, pod nediagnostikovaným Gilbertovým syndrómom môžu byť maskované ďalšie závažnejšie patológie gastrointestinálneho traktu, podobné symptómom a vyžadujúce liečbu. Pri miernych prejavoch syndrómu je možné upraviť životný štýl pacienta až do úplného vymiznutia nepohodlia spôsobeného hyperbilirubinémiou.

UDHT 1 sa tiež podieľa na glukuronizácii mnohých liekov, preto sa pri počiatočnom nedostatku enzýmu môžu vyvinúť toxické reakcie na liek a prejav Gilbertovho syndrómu.



Najobjektívnejším potvrdením diagnózy Gilbertovho syndrómu sú genetické metódy.

Diagnostická súprava RealBest-Genetika UGT1A1 (kat. č. 3813)

Súprava je určená na stanovenie počtu opakovaní (5TA/6TA/7TA/8TA) v promótorovej oblasti génu uridíndifosfát-glukuronyltransferázy 1 (UGT 1A1) metódou real-time PCR s detekciou krivky topenia.

Použitie diagnostickej súpravy:

- na diferenciálnu diagnostiku Gilbertovho syndrómu s inými ochoreniami gastrointestinálneho traktu, infekčnými patológiami, onkologickými procesmi
- pri posudzovaní možnosti terapie s použitím hepatotoxických liekov
- na zabránenie vzniku nežiaducich reakcií na liekovú terapiu (irinotekán, atazanavir atď.) v dôsledku úpravy dávky alebo nahradenia iným liekom

Interpretácia testovania

Výsledkom testovania je stanovenie genotypu polymorfizmov 5TA/6TA/7TA/8TA. Nositelia alelického variantu 6TA syntetizujú toľko enzýmu, koľko telo potrebuje.

Zvýšenie počtu opakovaní TA dinukleotidového motívu vedie k zníženiu syntézy enzýmu a stupeň deficitu UDHT 1 závisí od genotypu tohto polymorfizmu. Na určenie metabolického stavu pacienta je dôležité identifikovať všetky alely, pretože ich kombinácia určuje celkovú aktivitu enzýmu UDHT 1.

N opakovaní	6TA	5TA	7TA	8TA	5TA	7TA	8TA
		Belosi			Afroameričania		
Frekvencia výskytu, %	norma	< 1	35-40	< 1	3,5	-	7-8
Syntéza UGT 1A1		↑	↓	↓↓	↑	↓	↓↓

Vlastnosti a výhody diagnostickej súpravy

- Hotová reakčná zmes PCR: zjednodušenie postupy analýzy a vysoká stabilita kvality testov
- Testovacie vzorky: plná krv resp. bukalný epitel
- Počet testov: súpravy sú určené na analýzu 48 vzoriek vrátane kontrolných
- Multiplexy: stanovenie genotypu polymorfizmu 5TA/6TA/7TA/8TA v dvoch skúmavkách
- Kompatibilné prístroje: CFX96 (Bio-Rad, USA), DT-96 a DTprime (DNA-Technology, Rusko), Gentier 96E/R (Xi'an TianLong, Science and Technology Co., Ltd., Čína)
- Vysoká stabilita súpravy: skladovanie pri teplote 2–8 °C; preprava do 26 °C nie viac ako 10 dní

Diagnostické centrum DNK, s.r.o.

Brestová 14, 821 02 Bratislava

+421 911 299 324, +421 911 211 404

dnk@pharma.sk, diagnostika@pharma.sk

www.pcr.sk