

## 1. Testa nosaukums

# ŽILBĒRA SINDROMA DIAGNOSTIKA

## 2. Angļu val. - *Gilbert's syndrome diagnostics*

## 3. Īss raksturojums

Žilbēra sindroms ir stāvoklis, kas raksturojas ar periodiski paaugstinātu bilirubīna līmeni asinīs (hiperbilirubinēmija). Bilirubīns ir substrāts, kas rodas eritrocītu sabrukšanas rezultātā. Tas tiek izvadīts no organisma tikai pēc tam, kad tiek sašķelts aknās. Žilbēra sindroma pacientiem bilirubīns netiek sašķelts, tas uzkrājas asinsritē - tādēļ arī viens no redzamākajiem slimības simptomiem ir dzelte, jo bilirubīnam ir oranži-dzeltena krāsa.

Žilbēra sindroms parasti tiek atklāts pieaugušajiem. Bilirubīna līmeņa paaugstināšanās asinsritē (hiperbilirubinēmija) parasti sastopama, kad organisms ir pakļauts stresam - dehidratācijas, badošanās, smagas fiziskās aktivitātes, slimības, menstruāciju laikā. Retāk sastopami arī citi simptomi, taču aptuveni 30 % Žilbēra sindroma pacientu nav nekādu klīnisku simptomu, to atklāj nejauši, veicot regulārās veselības pārbaudes.

### Kādas ģenētiskas izmaiņas izraisa Žilbēra sindromu?

Žilbēra sindromu izraisa *UGT1A1* gēna izmaiņas. Šis gēns nodrošina par bilirubīna sašķelšanu atbildīgā enzīma pareizu veidošanos.

Visbiežāk sastopamā ģenētiskā variācija ir *UGT1A1\*28* variants - 7, nevis 6 TA nukleotīdu atkārtojumi. Šīs izmaiņas ietekmē enzīma produkciju un samazina tā funkcijas.

Jāņem vērā, ka *UGT1A1* gēns nodrošina arī dažādu medikamentu sašķelšanu organismā, piemēram, paracetamola, steroīdo hormonu, ksenobiotiķu (irinotecan). Pacientiem, kuriem sastopams *UGT1A1\*28* gēna variants, ir daudz lielāks toksicitātes risks, lietojot šos medikamentus, jo tie netiek sašķelti un uzkrājas asinsritē.

## 4. Metode

Augstas izšķirtspējas kušanas līkņu analīze (*HRM - High Resolution Melting*).

Amplificēto fragmentu garuma polimorfisms (*AFLP - Amplified Fragment Length Polymorphism*).

## 5. Stobriņa marķējums, asiņu uzglabāšanas laiks, izmeklējamais materiāls

- Marķējums - violets stobriņš ar EDTA (antikoagulants).
- Izmeklējamais materiāls: asinis
- Materiāla uzglabāšanas laiks:
  - istabas temperatūrā (15-25 °C) - 24 stundas;
  - ledusskapī (2-8 °C) - 2 dienas.

## **6. Referentās vērtības**

### **Konstatētais genotips**

UGT1A1 \*1/\*1

Konstatētais genotips neapstiprina Žilbēra sindromu.

Lietojot medikamentus, ko metabolizē UGT1A1 enzīms, toksicitātes risks nav paaugstināts.

### **Konstatētais genotips**

UGT1A1 \*1/\*28

Konstatētais genotips neapstiprina Žilbēra sindromu.

Lietojot medikamentus, ko metabolizē UGT1A1 enzīms, toksicitātes risks ir nedaudz paaugstināts.

### **Konstatētais genotips**

UGT1A1 \*28/\*28

Konstatētais genotips apstiprina Žilbēra sindromu.

Lietojot medikamentus, ko metabolizē UGT1A1 enzīms, toksicitātes risks ir paaugstināts.

- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/gilbert-syndrome>
- <http://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/gilberts-syndrome/basics/definition/con-20024904>