

HYPERBILIRUBINÉMIE GILBERT SYNDROM

BILIRUBIN

Bilirubin je žlučový pigment, který vzniká při katabolizmu hemu. Normální hodnoty celkového bilirubinu v séru by neměly překročit hranici 17 $\mu\text{mol/l}$.

HYPERBILIRUBINEMIE

Hyperbilirubinemie je způsobená zvýšenou hladinou nekonjugované nebo konjugované složky bilirubinu.

Molekulárně genetické vyšetření je v indikovaných případech nebo v rámci diferenciální diagnostiky velmi užitečnou pomůckou při stanovení dědičných forem hyperbilirubinemie zejména u **Gilbert syndromu (GS)**.

GS je benigní formou nekonjugované hyperbilirubinemie bez poškození jaterního parenchymu s příznaky občasného zežloutnutí sklér a případného abdominálního diskomfortu. Hladiny celkového bilirubiny se pohybují nad 17 $\mu\text{mol/l}$, ale většinou nedosahují vyšší hodnoty než 80 $\mu\text{mol/l}$.

Z důvodu vysoké frekvence výskytu GS v indoevropské populaci (16%), je nutno myslet na tuto afekci zejména v pediatrických, internistických a infekčních ambulancích. Více než 99 % případů GS je způsobeno jednou mutací v regulační oblasti genu UGT1A1 (tzv. inserce TA dinukleotidu).

Odbornosti, které mohou vyšetření indikovat : pediatr, internista, gastroenterolog, infektolog, onkolog a další. Výsledek obdržíte standardně do 10 pracovních dnů. Zpráva je stručná, udává genotyp a v závěru popsán výsledek potvrzující GS, přenašečství nebo vylučující GS více než 99 %.

Necelé jedno procento pacientů má mutaci v kódující oblasti UGT1A1. V případě potřeby je laboratoř schopna sekvenovat celý gen, stejně jako v případě indikace na potvrzení Crigler-Najjar syndromu typu I a/nebo II.

V případě podezření na toto onemocnění prosím doporučte pacienta ke genetické konzultaci na rozšířenou analýzu formou NGS sekvenování (toto vyšetření nemůže indikovat jiná odbornost). Kontakt pro objednání pacienta je uveden níže. Podobně postupujte, když máte podezření na konjugovanou hyperbilirubinemii (syndromy Rotor a Dubin-Johnson).

DALŠÍ INFORMACE:


Laboratoř:

 556 416 232

 www.agellab.cz

Ambulance klinické genetiky:

 Nový Jičín, Revoluční 2214/35
602 632 736

 Praha, Chlumčanského 497/5, Praha 8
601 122 152

