

Ime testa	Določanje mutacije v genu UGT1A1 – genetska diagnostika sindroma Gilbert
Namen testa	<p>Test določa mutacijo v promotorju, število TA ponovitev, gena UGT1A1 pri diagnostiki sindroma Gilbert.</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> -sum/diagnoza sindroma Gilbert -dokazovanje mutacije pri sorodnikih -iskanje vzrokov nepojasnjene indirektna hiperbilirubinemije -farmakogenetsko testiranje pred uporabo zdravil (irinotekan, atanzavir)
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> -pozitivni rezultat, ki potrdi diagnozo sindroma Gilbert, je prisotnost 2 mutacij s 7 ponovitvami TA v promotorju gena UGT1A1 pri preiskovani osebi (homozigot) -negativni rezultat – preiskovana oseba ima največ 1 različico s 7 ponovitvami TA (heterozigot) oz. je brez mutacije -mutacije drugje v genu UGT1A1 so odgovorne za nastanek sindroma Crigler Najjar, če sta prisotni 2 mutaciji (avtosomno recesivna motnja). Zato lahko obstaja vmesno stanje med obema sindromoma, ko analiza pokaže prisotnost 1 mutacije za sindrom Gilbert, medtem ko ostane druga mutacija nekje drugje v genu UGT1A1 neznan. -določanje mutacije v genu UGT1A1 je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata vedno potrebno upoštevati možnost vpliva redkih sprememb v zaporedju nukleotidov gena na izid testa.
Material za analizo	periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462270
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.