



Premessa

Le analisi genetiche comprendono le analisi di specifici geni, del loro prodotto o della loro funzione e ogni altro tipo di analisi del DNA, dell' RNA o dei cromosomi, al fine di identificare mutazioni nel patrimonio genetico che causano o predispongono allo sviluppo di malattie. Tutti i risultati delle analisi genetiche sono strettamente riservati e sottoposti al vincolo del segreto professionale e d'ufficio. Ogni tipo di materiale biologico prelevato viene conservato in modo anonimo ai sensi della legge sulla privacy (D.lgs. 30 giugno 2003, n°196) e la possibilità di risalire ai dati identificativi del campione è riservata solo al personale autorizzato.

Analisi genetica

La Sindrome di Gilbert è una forma di iperbilirubinemia (non coniugata) moderata cronica causata da una diminuita glucuronazione epatica della bilirubina da parte dell'enzima UDP-glucuronosiltransferasi 1 (UGT1A1).

Finalità del test

La maggior parte dei pazienti affetti dal tale malattia è omozigote per un'inserzione TA nel TATA-box del promotore del gene UGT1A1. La trascrizione dell'allele A(TA)₇TAA è ridotta almeno del 70% rispetto a quella dell'allele A(TA)₆TAA normale ed essendo l'UGT1A1 l'unico enzima con una sostanziale attività di glucuronazione della bilirubina, la presenza della inserzione TA in entrambi gli alleli spiega la diminuzione della bilirubina coniugata nei pazienti GS. In differenti popolazioni è stato riscontrato un numero di ripetizioni TA variabile da 5 a 8 con una correlazione inversa tra attività del promotore e numero di ripetizioni TA.

Descrizione del test

Presso il nostro laboratorio l'inserzione TA viene definita mediante la tecnica di Real-Time PCR (kit Duplic_α^{Real-Time} Gilbert's Syndrome Genotyping kit, marchiato CE-IVD, ditta EuroClone) .

Benefici del trattamento

L'analisi è utile per identificare o escludere la sindrome di Gilbert e per identificare l'omozigosi dell'inserzione TA.

Limiti/Complicanze eventuali

È possibile che il risultato richieda, per una sua più corretta interpretazione, l'estensione dell'esame genetico ai familiari o l'applicazione di ulteriori indagini molecolari.

Eventuali alternative

Eventuali alternative al test possono essere proposte solo in casi specifici.