

(162070) **Síndrome de Gilbert [gen Ugt1a1] Estudio Molecular en sangre**

Muestra: **SANGRE ( Anticoagulante: EDTA )**  
Muestra alternativa: **No tiene**  
Volumen mínimo: **2.1 mL** Conservación de la muestra: **Refrigerada**  
Plazo de entrega: **40 días laborables**  
Metodo: **PCR + Análisis de fragmentos mediante Electroforesis capilar.**  
Otros nombres: **Gen Ugt1a1 en sangre**

Observaciones:

Se precisa: - Historia clínica resumida - Estudio del caso índice familiar y copia del informe - Documento de Consentimiento Informado del paciente

---

---

---

---

**Estudio Molecular del Síndrome de Gilbert (promotor gen UGT1A1) en sangre**

Método: PCR + Análisis de fragmentos mediante Electroforesis capilar.

Se estudia la región promotora TATA del gen UGT1A1 (UDP-glucuroniltransferasa, 2q37)

Resultado: **R1**

**Nota:** Individuos con Síndrome de Gilbert presentan el genotipo (TA)<sub>7</sub>/(TA)<sub>7</sub> en lugar de (TA)<sub>6</sub>/(TA)<sub>6</sub>.  
La presencia de un dinucleótido TA extra disminuye la expresión del gen UGT1A1 produciéndose un aumento de los niveles de bilirrubina en suero.

---