**Таблица 1. Последовательность праймеров для полимеразной цепной реакции исследованных вариантов нуклеотидной последовательности**

|  |  |
| --- | --- |
| **Однонуклеотидный вариант** | **Последовательность праймеров (F; R)** |
| rs3755319 гена *UGT1A1* | 5’-ATCTTTCCCTTTTGACTTCTG-3’;  5’-GGAAACCAAATAGATAAGCA-3’ |
| rs4148325 гена *UGT1A1* | 5’- AATTTAAGTAAGCCATTTACCAG -3’;  5’- TGGTTTTTCTGAACTCCTT -3’ |
| rs2328136 гена *NUP153-AS* | 5’- GTTATACGTAGAGGAGATTAATCG -3’;  5’- TCAAAGAATAGCCTCCAA -3’ |
| rs16928809 гена *SLC22A18* | 5’- TGCTCAGCTGCTGAGAGGAAGTCG -3’;  5’- AACTGTCACCATTGCCTCCTGGGG -3’ |

**Таблица 2. Условия полимеразной цепной реакции исследованных вариантов нуклеотидной последовательности**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Однонуклеотидный вариант** | **Смесь для ПЦР** | **Условия ПЦР** | **Рестриктаза** | **Генотип – длины продуктов после рестрикции, п.н.** |
| rs3755319 | 12,5 мкл реакционной смеси БиоМастер LR HS-ПЦР-Color (2×) (ООО «БИОЛАБМИКС», Новосибирск), по 1,4 мМ каждого праймера, 1,0 мМ MgCl2, 2 мкг ДНК | 35 циклов: 95 °С 30 с, 56 °С 30 с, 72 °С 30 с | Ksp22I | CC – 122,  AC – 122, 120, 20  AA – 102, 20 |
| rs4148325 | Трис-HCl (pH 9,0) 75 мM, (NH4)2SO4 20 мM, Тween-20 0,01%, 3,5 мМ MgCl2, по 1,2 мМ каждого праймера, 0,2 мМ смеси dNTP, 2 мкг ДНК, 1 единица активности ДНК-полимеразы | 35 циклов: 95 °С 30 с, 56 °С 30 с, 72 °С 30 с | AspLEI | TT – 144,  CT – 144, 119, 25  CC – 119, 25 |
| rs2328136 | 12,5 мкл реакционной смеси БиоМастер LR HS-ПЦР-Color (2×) (ООО «БИОЛАБМИКС», Новосибирск), по 1,2 мМ каждого праймера, 1,0 мМ MgCl2, 2 мкг ДНК | 35 циклов: 95 °С 30 с, 54 °С 30 с, 72 °С 40 с | TaqI | GG – 135,  AG – 135, 113, 22  AA – 113, 22 |
| rs16928809 | 12,5 мкл реакционной смеси БиоМастер LR HS-ПЦР-Color (2×) (ООО «БИОЛАБМИКС», Новосибирск), по 1,0 мМ каждого праймера, 2 мкг ДНК | 35 циклов: 95 °С 30 с, 62 °С 30 с, 72 °С 30 с | TaqI | GG – 146,  GA – 146, 124, 22  AA – 124, 22 |

П.н. – пара нуклеотидов, ПЦР – полимеразная цепная реакция

**Таблица 3. Частоты генотипов и аллелей rs3755319, rs4148325 гена *UGT1A1*, rs2328136 гена *NUP153-AS*, rs16928809 гена *SLC22A18* в группе синдрома Жильбера и контрольной группе**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Однонуклеотидный вариант** | **Генотип / аллель** | **Группа СЖ (n = 414)** |  | **Контрольная группа (n = 381)** | |
| **n** | **%** | **n** | **%** |
| rs3755319 | СС | 350 | 84,5 | 79 | 20,7 |
| АС | 52 | 12,6 | 182 | 47,8 |
| АА | 12 | 2,9 | 120 | 31,5 |
| rs4148325 | ТТ | 63 | 71,6 | 7 | 8,9 |
| СТ | 22 | 25,0 | 32 | 40,5 |
| СС | 3 | 3,4 | 40 | 50,6 |
| rs2328136 | GG | 282 | 68,1 | 232 | 61,0 |
| AG | 126 | 30,4 | 136 | 35,8 |
| AA | 6 | 1,5 | 13 | 3,2 |
| rs16928809 | GG | 383 | 92,5 | 341 | 89,5 |
| GA | 31 | 7,5 | 40 | 10,5 |
| AA | 0 | 0 | 0 | 0 |

СЖ – синдром Жильбера

**Таблица 4. Концентрация общего и неконъюгированного билирубина в зависимости от генотипа rs3755319 гена *UGT1А1***

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Генотип rs3755319** | **Общий билирубин, Me [Q25; Q75], мкмоль/л** | **Неконъюгированный билирубин, Me [Q25; Q75], мкмоль/л** |
| СС | 37,2 [27,5; 44,0] | 30,1 [21,1; 37,1] |
| АС + АА | 31,6 [25,0; 35,3] | 25,1 [19,5; 28,9] |
| р | 0,003 | 0,012 |

Me – медиана, Q25 – 25-й процентиль, Q75 – 75-й процентиль