СИНДРОМ ХРОНІЧНОЇ НЕКОН'ЮГОВАНОЇ ГІПЕРБІЛІРУБІНЕМІЇ У ДІТЕЙ: КЛІНІКО-ЛАБОРАТОРНІ ПОКАЗНИКИ ТА КРИТЕРІЇ ДОБРОЯКІСНОСТІ

Кирильчук А.О., Хільчевська В.С.

Кафедра педіатрії та дитячих інфекційних хвороб, Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна

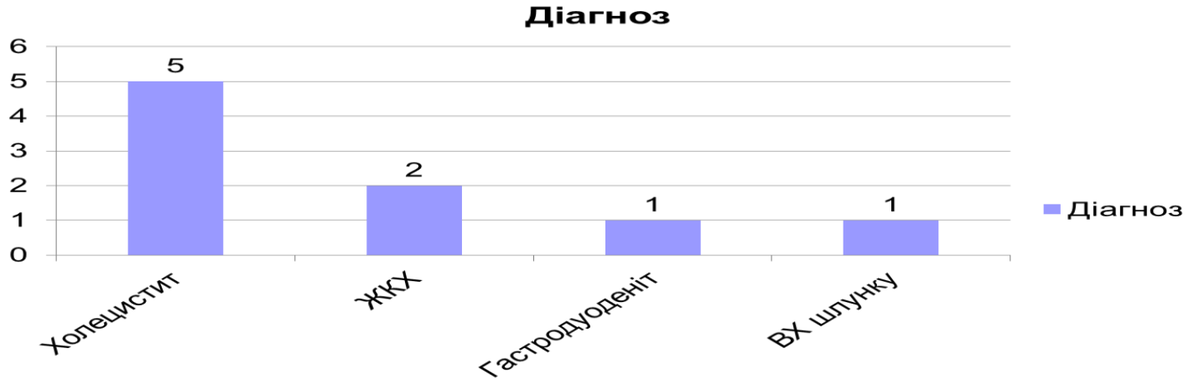
Актуальність У сучасні наукових дослідженнях відбувся суттєвий перегляд діагностичних підходів до синдрому Жильбера у педіатричній практиці. Якщо раніше цей стан розглядався переважно як доброякісна патологія пубертатного віку і діагноз виключення, сьогодні увага дослідників зосереджена на молекулярно-генетичній діагностиці з метою виявлення алелів гена UGT1A1 вже у ранньому віці.

Мета дослідження: дослідити особливості клінічного перебігу синдрому Жильбера у підлітковому віці з урахуванням сучасних лабораторно-інструментальних та молекулярно-генетичних критеріїв.

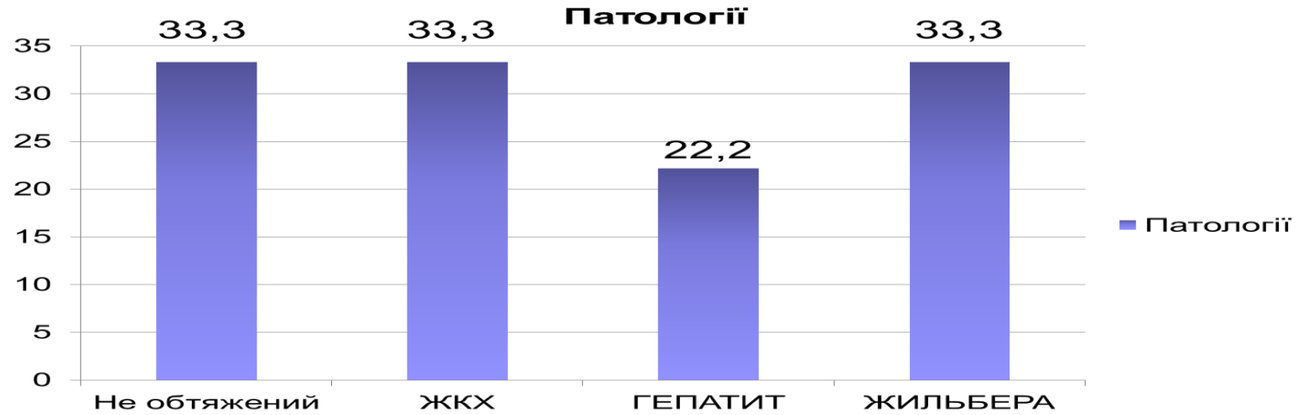
Матеріал дослідження. У педіатричному відділенні з гастроентерологічними ліжками Чернівецької обласної дитячої клінічної лікарні за останні півроку обстежено 12 дітей з СЖ. Всі пацієнти – хлопці віком 16-17 років (середній вік 16,5 ± 0,18 років), учні випускних класів загальноосвітніх закладів. Серед них міськими мешканцями виявилися 44,5%, жителями сільської місцевості – 55,5% пацієнтів. Діти надходили до клініки з приводу різних гастроентерологічних скарг та симптомів. Також у цих дітей була виявлена іктеричність склер, рідше шкіри різного ступеня виразності.

Методи дослідження:
Клінічно-анамнестичний, параклінічний, статистичний.

В групі обстежених дітей були проаналізовані вікові закономірності верифікації діагнозу СЖ. Тільки одному пацієнту діагноз було виставлено у віці 5 років, у всіх інших верифікація відбулася в періоді пубертату, у віці від 11 до 15 років, що співпадає з даними літератури. Середній вік маніфестації синдрому становив 12,2±1,0 років. Скарги, що пред'являли пацієнти, були пов'язані з іншою гастроентерологічною патологією, а також з легкою істеричністю склер та шкірних покривів.



Особливості спадкового анамнезу



У біохімічному аналізі крові середній показник загального білірубіну становив 44,8±2,5 мкмоль/л, непрямого – 34,4±1,9 мкмоль/л. При цьому інші біохімічні показники, такі як рівень трансаміназ, лужна фосфатаза, білкові фракції та інші, залишалися в межах норми, що збігається з критеріями даної патології. Осмотична резистентність еритроцитів визначалась майже усім пацієнтам з метою виключення гемолізу, визначалась в межах норми. Пацієнти з доброякісною некон'югованою гіпербілірубінемією без ознак органічного ураження печінки. В 9-ти пацієнтів СЖ підтверджено генетичним дослідженням: частіше з них виявлялись гомозиготи з подовженою послідовністю (TA)7/(TA)7, 1 пацієнт гомозигота зі змінами послідовності (TA)7/(TA)8, та 1 пацієнт - гетерозигота тимін-аденін (TA)7/(TA)6.

Висновки. ізольоване транзиторне підвищення некон'югованого білірубіну при нормальних показниках трансаміназ і фізіологічних розмірах органів є характерним маркером доброякісного перебігу синдрому Жильбера в підлітковому віці, досить частої спадкової патології.Дослідження мутацій має діагностичне значення у хворих з клінічним та/або лабораторним проявом захворювання та при плануванні терапії гепатотоксичними препаратами.