

ID: 2021-12-376-T-19478

Тезис

Михеева Д.С.

Клинические особенности течения синдрома Жильбера (случай из практики)

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России

Научный руководитель: к.м.н. Гуменюк О.И.

Актуальность. Синдром Жильбера – хроническое доброкачественное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, ассоциированное с наследственным дефектом промоторной области гена UGT 1A1, который кодирует фермент уридиндифосфатглюкуронилтрансферазу (УДФГТ). Заболевание относится к группе пигментных гепатозов с нарушением внутриклеточного транспорта билирубина в гепатоцитах и умеренным интермиттирующим повышением содержания непрямого билирубина в крови.

К клиническим особенностям синдрома Жильбера относятся: бессимптомное течение с манифестацией на фоне различной вирусной инфекции, физического или умственного стресса, приема ряда препаратов. Заболевание может приводить к нарушениям состава и свойств желчи и является фактором риска развития билиарного сладжа, желчнокаменной болезни.

Целью настоящей работы является изучение особенности течения синдрома Жильбера в семье, где у пятерых членов семьи была выявлена мутация гена UGT1A1.

Материал и методы. Проанализированы истории болезни родственников (мать, ее младший брат и трое детей) с генетически идентифицированным синдромом Жильбера.

Результаты. Среди сопутствующих заболеваний и синдромов у членов семьи преобладали: аномалии развития желчного пузыря, хронический панкреатит, неалкогольная жировая болезнь печени, холестаза, метеоризм, запоры. Также стоит отметить, что у пациенток в семье при обследовании с целью выявления мутации в гене UGT1A1 (синдром Жильбера) обнаружен генотип 7ТА/6ТА, а у пациентов мужского пола выявлено наличие 7ТА-повторов в гомозиготном состоянии.

Заключение. Таким образом, в семье прослеживается патология желчевыводящей системы, что является одним из классических проявлений синдрома Жильбера.

Ключевые слова: синдром Жильбера, ген UGT1A1, пигментные гепатозы