

ОСОБЛИВОСТІ МАНІФЕСТАЦІЇ СИНДРОМУ ЖИЛЬБЕРА У ПІДЛІТКА

Чубірко К.І., Чопей І.В., Рубцова Є.І., Дебрецені К.О., Гряділь Т.І., Гечко М.М.

ДВНЗ «УжНУ», факультет післядипломної освіти та доуніверситетської підготовки, кафедра терапії та сімейної медицини, м. Ужгород.

Ключові слова: синдром Жильбера, некон'югована гіпербілірубінемія, аутосомне спадкове порушення обміну білірубину, доброякісна функціональна гіпербілірубінемія.

Вступ. Синдром Жильбера - це аутосомне спадкове порушення обміну білірубину, що характеризується підвищенням рівня сироваткового некон'югованого білірубину та періодичною жовтяницею. Поширеність в популяції європейського та азіатського населення складає 3-7%. Як правило, клінічні ознаки синдрому проявляються у пубертантному періоді при фізичних навантаженнях, голодуванні та порушенні дієти.

Мета. Метою дослідження було вивчити особливості клінічного протікання («маски») синдрому Жильбера у підлітків.

Матеріали та методи. Клінічне спостереження, аналіз лабораторних та інструментальних методів.

Результати. Приводимо клінічний випадок. Підліток, 2009 р.н., звернувся із скаргами на болі в животі, які почалися після інтенсивних занять у спортзалі, загальну слабкість. Ці болі не пов'язані із прийомом їжі. Хворіє два тижні. Ніяких медикаментозних посередників не приймав та до лікарів не звертався. Із анамнезу життя: перехворів дитячими хворобами, календар щеплень витримано. Мама пацієнта лікувалася в дитинстві на жовтяницю невідомої етіології. Близький родич перехворів важкою формою з атиповим протіканням гострого апендициту. Status praesens objectivus: шкіра та склери жовтушні. Язик вологий, обкладений білим нальотом. Над легеньми везикулярне дихання. Серцева діяльність, тони ритмічні, частота серцевих скорочень – 68 ударів за хвилину, пульс задовільного наповнення та напруження. Артеріальний тиск 115/65 мм.рт.ст. Живіт: м'який при поверхневій пальпації різко болючий в ділянці сліпої кишки. Методом аускультативної африкції встановлено, що печінка та селезінка не збільшені, шлунок не опущений. Стілець звичайного кольору, 1 раз на добу. Сечовиділення без дизуричних явищ. Сеча жовтого кольору. Сон не порушений. Опорно-руховий апарат: болі в суглобах відсутні, об'єм рухів збережений. Щитовидна залоза не болюча, не збільшена.

У зв'язку з жовтушністю склер та шкіри та підозрою на хронічний апендицит, взято загальні аналізи крові та сечі та біохімічний аналіз крові. В загальному аналізі крові (від 05.12.2023 р.): лейкоцити – $3,82 \times 10^9/\text{л}$, лімфоцити $1,12 \times 10^9/\text{л}$, гранулоцити – $2,33 \times 10^9/\text{л}$, тромбоцити – $222 \times 10^9/\text{л}$, еритроцити $4,49 \times 10^{12}/\text{л}$, гемоглобін – 137 г/л, гематокрит 39,9%, швидкість осідання еритроцитів – 3 мм/год. Загальний аналіз сечі (від 05.12.2023 р.): кількість – 50 мл, колір – солом'яно-жовтий, питома вага – 1019, глюкоза та білірубін, кетонів тіла не виявлено; мікроскопічне дослідження сечі: лейкоцити та епітелій плоский 3-5 в полі зору. Біохімічний аналіз крові (від 05.12.2023 р.): глюкоза 4,96 ммоль/л, загальний білок – 62,3 г/л, холестерин 2,22 ммоль/л, альбумін – 37,1 г/л, тригліцериди – 0,693 ммоль/л, **лужна фосфатаза – 406,75 Од/л** (нормальне значення: 0-115 Од/л), ГГТ – 13,5 У/л, **білірубін загальний – 67,6 ммоль/л** (нормальне значення: 0-20 ммоль/л), білірубін прямий – 14,1 ммоль/л, **білірубін непрямої – 53,5 ммоль/л**, сечовина – 3,63 ммоль/л, аланінамінотрансфераза – 16,7 У/л, аспартатамінотрансфераза – 28,7 У/л, креатинін – 52,4 ммоль/л, сечова кислота – 289,66 ммоль/л, CRP <6 (норма: <6).

Ультразвукова обстеження органів черевної порожнини від 05.12.2023 р.: патології не виявлено.

Диференційний діагноз: особливістю клінічного випадку є болі в ділянці сліпої кишки на фоні жовтушності шкіри та склер. Враховуючи нормальні показники клінічного аналізу крові та сечі (від'ємний аналіз на білірубін: nota bene!), а також гіпербілірубінемію за рахунок некон'югованої фракції при нормальних показниках трансаміназ, виставлено попередній діагноз: Доброякісна функціональна гіпербілірубінемія. Синдром Жильбера.

Доказова діагностика. Оскільки в обласному центрі є можливість провести молекулярно-генетичне дослідження крові, пацієнту було рекомендовано виконати цей аналіз.

Результат молекулярно-генетичного дослідження від 09.12.2023 р.: виявлено ген HFE у гетерозиготному стані. Не виявлено ген хвороби Вільсона-Коновалова. Виявлено низько функціональні алелі 7(TA)/7(TA) гена UGT1A1 в гомозиготному стані, який зумовлює стан Жильбера, негемолітичну гіпербілірубінемію.

Виставлено заключний діагноз: Доброякісна функціональна гіпербілірубінемія. Синдром Жильбера (підтверджено генетичним дослідженням).

Висновки. Особливістю цього клінічного випадку є об'єктивні ознаки, що симулюють клініку декількох захворювань черевної порожнини (апендицит, синдром подразненого кишківника, диспепсії тощо) та підвищений рівень лужної фосфатази як маркера холестазу.

Синдром Жильбера не потребує медикаментозного лікування. Пацієнту рекомендовано спостереження педіатра та сімейного лікаря, при необхідності гастроентеролога по місцю проживання.