


ВОЗМОЖНАЯ ТАКТИКА ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ ЖИЛЬБЕРА

Меры профилактики развития симптомов:

1. Снижение или исключение влияния вредных бытовых факторов, токсичных для печени лекарственных препаратов
2. Рациональное и сбалансированное питание, отказ от жирной, копченой, жареной и консервированной пищи
3. Умеренные физические нагрузки
4. Исключение употребления алкоголя и табака
5. Отказ от приема анаболических стероидов, комбинированных оральных контрацептивов
6. Регулярный профилактический осмотр, выявление и лечение заболеваний, способных спровоцировать обострение болезни: гепатит, гастрит, язвенная болезнь желудка и 12-перстной кишки, панкреатит, холецистит и др.



для семейных пар, где один из супругов имеет синдром Жильбера, требуется консультация с врачом-генетиком перед планированием беременности



Интерпретацию результатов должен проводить сертифицированный специалист или врач-генетик

Вероятность передачи мутации по наследству составляет 50%

Симптоматическая терапия синдрома Жильбера:

1. Препараты группы барбитуратов
2. Желчегонные средства
3. Гепатопротекторы
4. Энтеросорбенты
5. При диспептических расстройствах (тошнота, рвота, вздутие живота) применяют противорвотные средства, пищеварительные ферменты
6. Препараты, нормализующие функцию желчного пузыря и его протоков, для профилактики развития желчнокаменной болезни и холецистита

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ЖИЛЬБЕРА



ПОКАЗАНИЯ К НАЗНАЧЕНИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТА

- ✓ Отягощенный семейный анамнез (неинфекционная желтуха, гипербилирубинемия)
- ✓ Подтверждение диагноза синдром Жильбера и исключение других заболеваний, протекающих с желтухой
- ✓ Повышенный уровень общего и непрямого билирубина
- ✓ Хроническая желтушность, купируемая барбитуратами
- ✓ Необходимость длительного приема ряда препаратов, в метаболизме которых участвует глюкуронилтрансфераза (анаболические стероиды, глюкокортикоиды, андрогены, сульфаниламиды, парацетамол, левомецетин, рифампицин, хлорамфеникол, комбинированные оральные контрацептивы)
- ✓ Оценка риска токсических эффектов при терапии иринотеканом (противоопухолевым препаратом)



АЛГОРИТМ ПОСТАНОВКИ ДИАГНОЗА СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА

Лабораторные анализы:

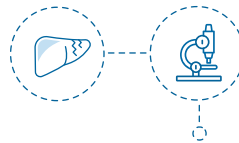
- Генетический тест на выявление мутации гена UGT1A1
- ОАК
- ОАМ
- Печеночные пробы
- Коагулограмма
- биохимическое исследование крови
- Маркеры вирусных гепатитов В, С и D

Инструментальные методы исследования:

- УЗИ/КТ/МРТ печени

Дополнительные анализы:

- Проба с голоданием
- Проба с никотиновой кислотой
- Проба с фенobarбиталом



Материал для исследования:

кровь с ЭДТА, буккальный эпителий

