


МОЖЛИВА ТАКТИКА ВЕДЕННЯ ПАЦІЄНТА ІЗ СИНДРОМОМ ЖИЛЬБЕРА

Заходи профілактики розвитку симптомів:

1. Зниження або виключення впливу шкідливих побутових чинників, токсичних для печінки лікарських препаратів
2. Раціональне та збалансоване харчування, відмова від жирної, копченої, смаженої та консервованої їжі
3. Помірні фізичні навантаження
4. Виключення вживання алкоголю і тютюну
5. Відмова від прийому анаболічних стероїдів, комбінованих оральних контрацептивів
6. Регулярний профілактичний огляд, виявлення і лікування захворювань, здатних спровокувати загострення хвороби: гепатит, гастрит, виразкова хвороба шлунка і 12-палої кишки, панкреатит, холецистит тощо.



Для сімейних пар, де один з подружжя має синдром Жильбера, потрібна консультація з лікарем-генетиком перед плануванням вагітності



Інтерпретацію результатів повинен проводити сертифікований фахівець або лікар-генетик

Ймовірність спадкової передачі мутації становить 50 %

Симптоматическая терапия синдрома Жильбера:

1. Препарати групи барбітуратів
2. Жовчогінні засоби
3. Гепатопротектори
4. Ентеросорбенти
5. При диспептичних розладах (нудота, блювота, здуття живота) застосовують протиблювотні засоби, ферментні препарати
6. Препарати, що нормалізують функцію жовчного міхура та жовчних проток, для профілактики розвитку жовчнокам'яної хвороби і холециститу

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧНА ДІАГНОСТИКА СИНДРОМУ ЖИЛЬБЕРА



ПОКАЗАННЯ ДЛЯ ПРИЗНАЧЕННЯ ГЕНЕТИЧНОГО ТЕСТУ

- ✔ Обтяжений сімейний анамнез (неінфекційна жовтяниця, гіпербілірубінемія)
- ✔ Підтвердження діагнозу синдром Жильбера і виключення інших захворювань, що протікають із жовтяницею
- ✔ Підвищений рівень загального й непрямого білірубіну
- ✔ Хронічна жовтушність, що купірується барбітуратами
- ✔ Необхідність тривалого прийому ряду препаратів, у метаболізмі яких бере участь глюкуронілтрансфераза (анаболічні стероїди, глюкокортикоїди, андрогени, сульфаніламід, парацетамол, левоміцетин, рифампіцин, хлорамфенікол, комбіновані оральні контрацептиви)
- ✔ Оцінка ризику токсичних ефектів при терапії іринотеканом (протипухлинним препаратом)



АЛГОРИТМ ПОСТАНОВКИ ДІАГНОЗУ СИНДРОМУ ЖИЛЬБЕРА

Лабораторні аналізи:

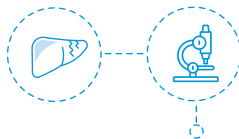
- Генетичний тест на виявлення мутації гену UGT1A1
- ЗАК
- ЗАС
- Печінкові проби
- Коагулограма
- Біохімічне дослідження крові
- Маркери вірусних гепатитів В, С і D

Інструментальні методи дослідження:

- УЗД / КТ / МРТ печінки

Додаткові аналізи:

- Проба з голодуванням
- Проба з нікотиновою кислотою
- Проба з фенобарбіталом



Матеріал для дослідження:
кров з ЕДТА, букальний епітелій

