



# НАУКОВО-ПРАКТИЧНА КОНФЕРЕНЦІЯ З МІЖНАРОДНОЮ УЧАСТЮ «АКТУАЛЬНІ ПИТАННЯ ЕКСПЕРИМЕНТАЛЬНОЇ ТА КЛІНІЧНОЇ БІОХІМІЇ»



## БІОХІМІЧНІ АСПЕКТИ ДІАГНОСТИКИ СИНДРОМУ ЖИЛЬБЕРА У КЛІНІЧНІЙ ПРАКТИЦІ

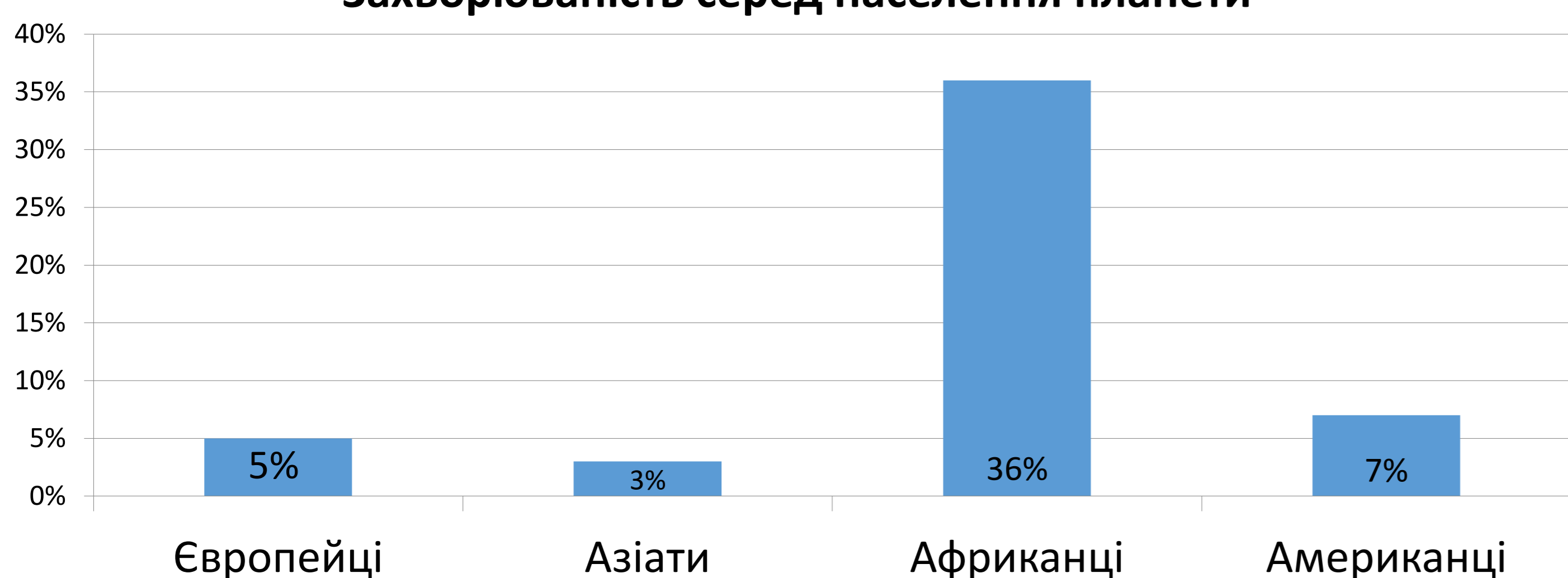
ТАРАНЕНКО Л. Ю., БРЮХАНОВА Т. О.

Національний фармацевтичний університет, кафедра біологічної хімії  
м. Харків, Україна  
rudiglee917@gmail.com

### АКТУАЛЬНІСТЬ ТЕМИ

Синдром Жильбера - найбільш поширений варіант спадкової негемолітичної гіпербілірубінемії, обумовлений недостатністю ферменту уридиндифосфат-глюкуронілтрансферази (УДФГТ). У світі частота виникнення синдрому Жильбера становить 0,5-10%.

Захворюваність серед населення планети



### МЕТА ДОСЛІДЖЕННЯ

Аналіз літературних даних щодо найпоширеніших в медичній практиці клініко-біохімічних методів діагностики синдрому Жильбера.

### МАТЕРІАЛИ ТА МЕТОДИ

Для вирішення проблем, поставлених у роботі, проведено пошук, збір та детальний аналіз сучасних літературних джерел. Пошук інформації та результатів досліджень здійснювався за допомогою наукової бази даних PubMed та пошукової системи, яка індексує повний текст наукових публікацій всіх форматів і дисциплін – GoogleScholar.

### ВИСНОВКИ

Діагностика синдрому Жильбера базується на клінічних проявах і загальному та біохімічному аналізах крові, але часто цих даних недостатньо для встановлення правильного діагнозу і виключення інших можливих патологій. Тому в медичній практиці використовують специфічні методи діагностики. Проте, варто зазначити, що проведення найпоширеніших тестів неможливе без визначення рівня білірубину в крові пацієнта. Отже, біохімічний аналіз крові є первинною ланкою у діагностиці синдрому Жильбера.

### РЕЗУЛЬТАТИ І ЇХ ОБГОВОРЕННЯ

В основі патогенезу синдрому Жильбера лежить генетичний дефект, який наслідується за аутосомно-рецесивним типом. Мутація на другій хромосомі призводить до зниження активності УДФГТ (у тяжких випадках до 70-80%). При синдромі Жильбера спостерігається високий рівень некон'югованого білірубину в крові, який в обумовлює виникнення жовтяниці. Для постановки діагнозу проводиться загальний та біохімічний аналізи крові та сечі. В загальному аналізі крові відхилень від норми найчастіше не спостерігається (у 92% хворих). При біохімічному аналізі відзначається підвищення загального білірубину до 48-100 мкмоль/л (за рахунок непрямої фракції). Білірубінурія відсутня, кількість уробілінових тіл в сечі не змінено. Збільшення рівня гемоглобіну понад 160 г/л виявляється у 1/3 хворих. У 15% спостерігається ретикулоцитоз в межах 10-18%, у 12% - незначно знижена осмотична резистентність еритроцитів, хоча інші ознаки гемолізу відсутні. Однак, зазвичай даних про підвищення непрямого білірубину недостатньо. Тому для верифікації діагнозу застосовуються специфічні тести: тест Petrella (збільшення рівня білірубину при голодуванні протягом 36 годин на 25-35% від вихідного); тест з фенобарбіталом (у відповідь на введення фенобарбіталу дозою 3 мг/кг відбувається зниження рівня білірубину протягом 5 діб); тест з ніотиновою кислотою (підвищення рівня білірубину через 5 годин після в/в введення від 3-5 мл 1% розчину ніотинової кислоти).

