

# БІОХІМІЧНІ АСПЕКТИ ДІАГНОСТИКИ СИНДРОМУ ЖИЛЬБЕРА У КЛІНІЧНІЙ ПРАКТИЦІ

к. біол. н. Брюханова Т. О., Тараненко Л. Ю.

Національний фармацевтичний університет, Харків, Україна

**Вступ.** Синдром Жильбера - найбільш поширений варіант спадкової гіпербілірубінемії, обумовлений недостатністю ферменту уридиндифосфатглюкуронілтрансферази (УДФГТ). У світі частота виникнення синдрому Жильбера становить 0,5-10%, у чоловіків патологія зустрічається частіше.

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

**Матеріали та методи.** Для вирішення задач поставлених у роботі, проведено пошук, збір та детальний аналіз сучасних літературних джерел.

**Результати.** В основі патогенезу синдрому Жильбера лежить генетичний дефект, який наслідкується за аутосомно-рецесивним типом. В ході досліджень з'ясувалося, що на другій хромосомі є точкова мутація, яка призводить до розвитку синдрому. Результатом мутації виявляється 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). Однак при біохімічному аналізі відзначається підвищення загального білірубину до 48-100 мкмоль/л (за рахунок непрямой фракції). Білірубінурія відсутня, кількість уробілінових тіл в калі і 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 наявність помірної, доброякісної жовтяниці і виявленого при цьому підвищення непрямого білірубину недостатньо. Тому для верифікації діагнозу застосовуються специфічні тести: тест Petrella (базується на збільшенні 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 від вихідного); тест з ніотиновою кислотою (підвищення рівня білірубину через 5 годин після внутрішньовенного введення від 3 до 5 мл (по масі тіла) 1% розчину ніотинової кислоти).

**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.