

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.
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.

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.

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

N.B.

Интерпретацию результатов должен проводить сертифицированный специалист или врач-генетик

Вероятность передачи мутации, отвечающей за развитие синдрома Жильбера, по наследству составляет 50%

Источник:

1. Информационный портал - www.prosindrom.com

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ЖИЛЬБЕРА

АЛГОРИТМ постановки диагноза синдром Жильбера

Лабораторные анализы:

- ▶ ОАК;
- ▶ ОАМ;
- ▶ биохимическое исследование крови;
- ▶ печеночные пробы;
- ▶ коагулограмма;
- ▶ маркеры вирусных гепатитов В, С и Д.

Инструментальные методы исследования:

- ▶ УЗИ/КТ/МРТ печени.

Дополнительные анализы:

- ▶ проба с голоданием;
- ▶ проба с никотиновой кислотой;
- ▶ проба с фенобарбиталом.

Для дифференциальной диагностики синдрома Жильбера:

генетический тест на выявление мутации гена UGT1A1

Материал для исследования: кровь с ЭДТА

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, парацетомол, левомицетин, рифампицин, хлорамфеникол, комбинированные оральные контрацептивы);
- ▶ оценка риска токсических эффектов при терапии иринотеканом (противоопухолевым препаратом).

Источник:

1. Филиппова Т.В. Значение медико-генетического консультирования при заболеваниях органов пищеварения // ГБОУ ВПО «Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова» Минздрава РФ

ИНФОРМАЦИОННЫЙ МАТЕРИАЛ ПРЕДНАЗНАЧЕН
ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ МЕДИЦИНСКОГО ПРОФИЛЯ

www.interlabservice.ru