

Синдром Жильбера

Синдром Жильбера — это распространенное безвредное заболевание печени, при котором печень не перерабатывает должным образом билирубин. Это наследственное генетическое заболевание. Вы можете не знать, что у вас синдром Жильбера, пока он не обнаружится случайно, например, когда анализ крови покажет повышенный уровень билирубина. Синдром Жильбера не требует лечения.

Что такое билирубин?

Билирубин — это желтое вещество, которое естественным образом содержится в крови. Он образуется как побочный продукт при разрушении старых красных кровяных телец. Обычно, когда срок службы красных кровяных телец подходит к концу (примерно через 120 дней), гемоглобин, красный пигмент, который переносит кислород в крови, распадается на билирубин. Билирубин проходит через ваш кровоток в печень, где фермент расщепляет пигмент и удаляет его из кровотока. Билирубин также содержится в желчи, пищеварительной жидкости, вырабатываемой печенью, которая помогает организму усваивать жир. Ваша печень является частью пищеварительной системы. Она фильтрует токсины из крови, переваривает жиры и накапливает глюкозу в виде гликогена для использования в качестве энергии. Печень преобразует билирубин в водорастворимую форму, которая переходит в желчь (жидкость, вырабатываемую печенью для облегчения пищеварения) и в конечном итоге выводится из организма.

При синдроме Жильбера билирубин накапливается в крови и немного превышает норму.

Модифицированный ген, который вызывает синдром Жильбера, достаточно распространен. Многие люди являются носителями одной копии этого гена. В большинстве случаев для возникновения синдрома Жильбера необходимы две модифицированные копии.

Трудно точно сказать, сколько людей являются носителями, потому что синдром не всегда вызывает очевидные симптомы. По разным оценкам, от 3% до 7% белых людей страдают синдромом Жильбера. Этот тип заболевания печени чаще

встречается у мужчин, чем у женщин. Он затрагивает все возрасты, расы и этнические группы. Обычно синдром диагностируется у человека в позднем подростковом возрасте.

У кого может быть синдром Жильбера?

Синдром Жильбера является генетическим, что означает, что он передается от родителя к ребенку через изменение или мутацию в гене UGT1A1. Здоровый ген вырабатывает печеночные ферменты, которые расщепляют билирубин и выводят его из организма.

UGT1A1

Этот ген кодирует UDP-глюкуронозилтрансферазу, фермент пути глюкуронидации, который превращает небольшие липофильные молекулы, такие как стероиды, билирубин, гормоны и лекарства, в водорастворимые, выводимые из организма метаболиты. Этот ген является частью сложного локуса, кодирующего несколько UDP-глюкуронозилтрансфераз. Локус включает тринадцать уникальных альтернативных первых экзонов, за которыми следуют четыре общих экзона. Четыре из чередующихся первых экзонов считаются псевдогенами. Каждый из оставшихся девяти 5'-экзонов может быть сплайсирован с четырьмя общими экзонами, в результате чего получается девять белков с разными N-концами и идентичными C-концами. Каждый первый экзон кодирует сайт связывания субстрата и регулируется собственным промотором. Предпочтительным субстратом этого фермента является билирубин, хотя он также обладает умеренной активностью в отношении простых фенолов, флавонов и стероидов C18. Мутации в этом гене приводят к синдромам Криглера-Найяра типов I и II и к синдрому Жильбера.

Когда у вас модифицированный ген, ваша кровь содержит избыточное количество билирубина, потому что ваш организм не вырабатывает достаточного количества этого фермента.

Кроме наследования дефектного гена, не существует никаких известных факторов риска развития синдрома Жильбера. Это не связано с привычками образа жизни, факторами окружающей среды или серьезными проблемами с печенью, такими как цирроз или гепатит С.

Симптомы синдрома Жильбера

Наиболее частым признаком синдрома Жильбера является случайный желтоватый оттенок кожи и белков глаз в результате несколько более высокого уровня билирубина в крови/

У большинства людей с синдромом Жильбера наблюдаются случайные и кратковременные эпизоды пожелтения кожи и белков глаз (желтуха). Это вызвано накоплением билирубина в крови. Желтуха может быть менее заметна, если у вас коричневая или черная кожа, но вы можете заметить, что белки ваших глаз выглядят желтыми.

Поскольку синдром Жильбера обычно вызывает лишь незначительное повышение уровня билирубина, пожелтение при желтухе часто бывает умеренным. Обычно больше всего страдают глаза.

Примерно 1 из 3 человек с синдромом Жильбера вообще не испытывает никаких симптомов. Вы можете не осознавать, что у вас синдром Жильбера, пока не будут проведены тесты на несвязанную проблему.

Обратитесь к врачу-генетику, если у вас впервые появился приступ желтухи. Желтуха при синдроме Жильбера обычно протекает в легкой форме, но желтуха может быть связана с более серьезными проблемами печени, такими как цирроз или гепатит С.

Если у вас был диагностирован синдром Жильбера, вам обычно не нужно обращаться за медицинской помощью во время эпизода желтухи, если только у вас нет дополнительных или необычных симптомов.

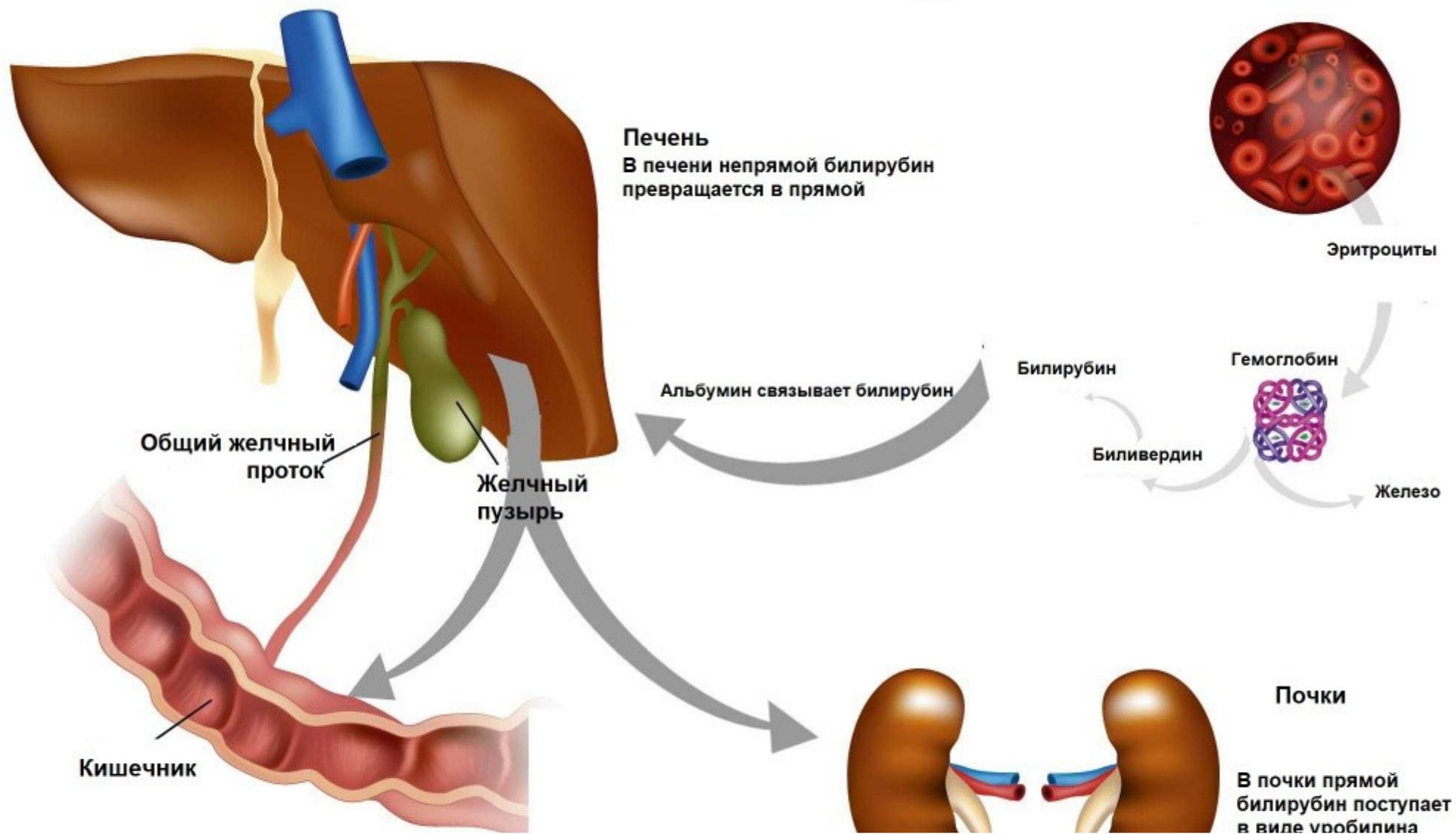
Факторы риска

Хотя синдром Жильбера присутствует с рождения, его обычно не замечают до полового созревания или позже, поскольку выработка билирубина увеличивается в период полового созревания

Диагностика синдрома Жильбера

Синдром Жильбера можно диагностировать с помощью анализа крови для измерения уровня билирубина в крови, теста на функцию печени, а также с помощью генетического теста.

Метаболизм билирубина



Когда печень повреждена, она выделяет ферменты в кровь. В то же время уровень белков, которые печень вырабатывает для поддержания здоровья организма, начинает снижаться. Измеряя уровни этих ферментов и белков, можно составить достаточно точную картину того, насколько хорошо функционирует печень. Если результаты анализа крови показывают, что у вас высокий уровень билирубина в крови, но в остальном ваша печень работает нормально, мы рекомендуем сдать генетический тест, чтобы подтвердить синдром.

Жизнь с синдромом Жильбера

Синдром Жильбера — это пожизненное заболевание. Но это не требует лечения, потому что не представляет угрозы для здоровья и не вызывает осложнений или повышенного риска заболеваний печени. Эпизоды желтухи и любые связанные с ней симптомы обычно коротки и в конечном итоге проходят.

Изменение вашей диеты или количества упражнений, которые вы выполняете, не повлияет на то, есть ли у вас это заболевание. Но все равно важно убедиться, что вы придерживаетесь здоровой, сбалансированной диеты и много занимаетесь спортом. Возможно, вам также будет полезно избегать вещей, которые, как вы знаете, вызывают эпизоды желтухи, таких как обезвоживание и стресс.

Если у вас синдром Жильбера, проблемы с вашей печенью могут также означать, что вы подвержены риску развития желтухи или других побочных эффектов после приема определенных лекарств, таких как лекарства от высокого уровня холестерина (статины.)

Вам следует проконсультироваться с врачом, прежде чем принимать какое-либо новое лекарство. Обязательно сообщите о том, что у вас синдром Жильбера, любому врачу, который лечит вас в первый раз.

Врач –гастроэнтеролог Дерябина Ольга Петровна

