

**ЭТИО-ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ И КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ  
ОСОБЕННОСТИ СИНДРОМА ЖИЛЬБЕРА**

**Ибрагимова Надия Сабировна**

*ассистент кафедры Клинико-лабораторной диагностики  
с курсом клинико-лабораторной диагностики ФПДО,*

**Убайдуллаева Туник**

*клинический ординатор кафедры Клинико-лабораторной диагностики  
с курсом клинико-лабораторной диагностики ФПДО,*

**Абдуллаева Гавхар**

*студентка медико-биологического факультета*

*Самаркандского Государственного Медицинского Университета,*

*Узбекистан, Самарканд*

**Аннотация.** Синдром Жильбера характеризуется эпизодами желтухи и повышением непрямого билирубина в сыворотке крови. Обычно данный синдром не представляет серьезной угрозы для здоровья человека, однако иногда могут возникать осложнения со стороны желчевыводящих путей, в виде застоя желчи, камнеобразования. Кроме того, повышен риск осложнений после некоторых хирургических вмешательств, особенно связанных с желчными путями, имеются проблемы с восприятием некоторых лекарств. Частые обострения заметно снижают качество жизни больного. Данная статья посвящается рассмотрению этио-патогенетических особенностей, клинических проявлений, лечения и профилактики синдрома Жильбера.

**Ключевые слова:** синдром Жильбера, этио-патогенетические особенности, клинические проявления, диагностические критерии, лечебные мероприятия, профилактика.

**ETHIO-PATHOGENETIC AND CLINICAL-DIAGNOSTIC FEATURES OF  
GILBERT'S SYNDROME**

**Ibragimova Nadiya Sabirovna**

*assistant at the Department of Clinical and Laboratory Diagnostics  
with a course of clinical and laboratory diagnostics at the Faculty of Postgraduate*

*Education,*

**Ubaidullaeva Tunik**

*clinical resident of the Department of Clinical and Laboratory Diagnostics  
with a course of clinical and laboratory diagnostics at the Faculty of Postgraduate*

*Education,*

**Abdullaeva Gavkhar**

*student of the Faculty of Medicine and Biology  
Samarkand State Medical University,  
Uzbekistan, Samarkand*

**Annotation.** Gilbert's syndrome is characterized by episodes of jaundice and increased indirect bilirubin in the blood serum. Typically, this syndrome does not pose a serious threat to human health, but sometimes complications from the biliary tract may occur, such as bile stagnation and stone formation. In addition, there is an increased risk of complications after some surgical interventions, especially those related to the biliary tract, and there are problems with the perception of certain medications. Frequent exacerbations significantly reduce the patient's quality of life. This article is devoted to the consideration of etiopathogenetic features, clinical manifestations, treatment and prevention of Gilbert's syndrome.

**Key words:** Gilbert's syndrome, etiopathogenetic features, clinical manifestations, diagnostic criteria, therapeutic measures, prevention.

**Введение.** Синдром Жильбера - наследственное заболевание, связанное с преимущественным нарушением захвата и конъюгации билирубина, в основе которой лежит генетически обусловленное стойкое повышение содержания в сыворотке крови непрямого билирубина.

Непосредственной причиной развития синдрома Жильбера является нарушение обмена билирубина, вызванное мутацией в гене UGT1A1, который кодирует фермент уридиндифосфат - глюкуронилтрансферазу. Этот белок работает в гепатоцитах, а основная его функция – преобразование билирубина.

Первым, на необычное состояние у некоторых молодых пациентов, обратил внимание французский врач Августин Жильбер. У таких больных развивалась желтуха, которая затем самостоятельно проходила. И в 1901 году Жильбер описал эту болезнь, откуда синдром получил своё название [2, 9, 18].

От 7% до 10% Земного шара страдают этой патологией. Чаще всего болезнь диагностируют у подростков, что связано с воздействием на метаболизм билирубина мужских половых гормонов. У мужчин - чаще, чем у женщин. Заболевание выявляют у африканцев чаще, чем у европейцев. **Передается заболевание по аутосомно-рецессивному типу.**

С развитием генетики и молекулярной биологии ученым удалось разгадать основной механизм развития патологии. Оказалось, что синдром Жильбера связан с мутацией гена UGT1A1, продуктом которого является фермент глюкуронилтрансфераза. В норме эритроциты живут до 120 дней, затем они утилизируются в селезенке. Составной частью красных клеток крови является

гемоглобин. При его распаде отделяется железо, которое затем используется вновь. А гемовые белки превращаются в непрямой билирубин [1, 8, 19].

Это достаточно токсическое вещество, накопление которого в организме крайне нежелательно. В таком состоянии он транспортируется в печень, где его ожидает продукт гена UGT1A1 – глюкуронилтрансфераза. Задача этого фермента прицепить к билирубину глюкуроновую кислоту. Так образуется прямой билирубин, который в норме почти не попадает в кровь, а поступает в желчь и затем в кишечник. Таким образом, глюкуронилтрансфераза обезвреживает билирубин, который выводится с калом.

Если ген UGT1A1 мутирован, то плохо справляется со своей работой по производству фермента, который он кодирует. У людей с синдромом Жильбера может вырабатываться лишь 20-30% глюкуронилтрансферазы. Таким образом, большое количество непрямого билирубина так и не связывается с глюкуроновой кислотой. Он скапливается в кожных покровах и подкожной клетчатке, из-за чего развивается желтуха. Также пигмент проявляет нейротоксичность – собирается в спинном и головном мозге [3, 7, 17].

Указанный хромосомный изъян зачастую дает о себе знать, только начиная с подросткового возраста, когда метаболизм билирубина изменяется под воздействием половых гормонов. Вследствие активного влияния на этот процесс именно андрогенов, синдром Жильбера регистрируется чаще у мужского населения.

Первые симптомы болезни Жильбера появляются после: голодания или, наоборот, переедания, употребления жирной пищи; приема некоторых лекарственных средств; употребления алкоголя; чрезмерной физической нагрузки; стресса; операций, травм; простудных и вирусных заболеваний. Эти же факторы усугубляют течение заболевания и провоцируют его рецидивы [3, 10, 16].

Чаще заболевание протекает в латентной форме и обнаруживается случайным образом. Поэтому многие специалисты рассматривают его не как заболевание, а как физиологическую особенность организма. Симптомы появляются в случае развития обострения и зависят от формы заболевания. При диспептической форме наблюдаются тошнота, приступы изжоги, ярко выраженный металлический привкус во рту, дискомфорт и болезненные ощущения в правом подреберье. При астеновегетативной форме: общая слабость и быстрая утомляемость, повышенное потоотделение, учащенное сердцебиение, тревожность, бессонница, головные боли. Желтушная форма характеризуется изменением цвета кожных покровов и склер с нормального на бледно-желтый или желтый цвет [2, 5, 13].

В большинстве случаев единственным проявлением синдрома является умеренная желтуха. Остальные симптомы крайне редки и слабо выражены. Неврологическая симптоматика минимальна. Иногда пациенты жалуются на появление у них депрессии и раздражительности. Некоторые испытывают необъяснимые приступы паники и беспричинные страхи. Специалисты считают, что это скорее всего реакция психики на вынужденную и частую необходимость посещать медучреждения, чтобы выявить причины заболевания.

В целом, заболевание протекает благоприятно, не причиняя излишних неудобств и беспокойства, но при частых обострениях болезни, возможно развитие некоторых осложнений, таких как дисфункциональные нарушения билиарного тракта, желчнокаменная болезнь, сладж-синдром. Также непрямой билирубин играет ключевую роль в образовании желчных камней являясь ядром для образования пигментных и смешанных конкрементов [1, 6, 14].

Существует несколько способов диагностики этой патологии. Самыми важными являются: анализ крови, генетический тест, исследование функции печени. Если при биохимическом исследовании крови обнаружено, что уровень билирубина превышает норму, при этом никаких других функциональных патологий печени не выявлено, специалисты, как правило, рекомендуют генетический тест (исследование ДНК человека, полученного из венозной крови), который поможет поставить окончательный диагноз.

Диагностика основывается на выявлении следующих данных: начало заболевания в препубертатный и пубертатный возраст; наследственная предрасположенность; незначительная желтуха; течение волнообразное; появление или усиление желтухи в связи с интеркуррентными заболеваниями, голоданием, физическим или психоэмоциональным напряжением, приемом алкоголя, ряда лекарств; увеличение печени отсутствует или незначительна; повышение билирубина в 2-5 раз преимущественно за счет нерямой фракции; нормальная активность АЛТ и АСТ; маркеры вирусных гепатитов отрицательные; результат генетического анализа - положительный.

Основными задачами лечения при синдроме Жильбера являются: снижение уровня билирубина для уменьшения интоксикации и поражения ЦНС, а также для предотвращения развития осложнений.

В большинстве случаев специфического лечения при синдроме Жильбера не требуется. Поскольку болезнь характеризуется периодами обострения и ремиссии, то главная задача пациента - минимизировать влияние провоцирующих факторов. К ним относятся слишком жирная пища, алкоголь, стрессы, инфекции. Состояние можно только облегчить или снять симптомы. Для этого используют ограничительное лечение: соблюдение режима, исключение провоцирующих факторов, соблюдение диеты, стол №5 [3, 4, 11].

Для купирования симптомов желтухи принимают индукторы ферментов монооксидазной системы клеток печени на протяжении 2-4 недель. Они позволяют снизить уровень билирубина в крови и избавиться от диспепсических проявлений. Для усиления выведения билирубина из кишечника применяют энтеросорбенты. Для разрушения фиксированного в тканях билирубина применяют фототерапию, при помощи синих ламп. Обязательна защита глаз для предупреждения ожога. Гепатопротекторы применяются для защиты клеток печени от повреждающих воздействий. Для нормализации функции желчного пузыря и его протоков применяются препараты урсодезоксихолевой кислоты. При диспептических расстройствах применяют противорвотные средства, пищеварительные ферменты. Показана витаминотерапия [1, 12, 15].

Для профилактики заболевания пациентам рекомендуется: придерживаться сбалансированного питания; вести здоровый образ жизни; контролировать прием лекарственных препаратов, влияющих на печень; ежегодно проходить диспансеризацию.

**Выводы.** Отсюда следует, что доброкачественность синдрома Жильбера не исключает таких неблагоприятных последствий, как заболевания желчевыводящих путей, вплоть до желчекаменной болезни. Современный этап развития медицины сделал возможным объективное подтверждение диагноза синдрома Жильбера генетическими методом, своевременное распознавание и коррекция которого имеет существенное значение. Так как заболевание наследственное, семейные пары, где хотя бы один из супругов страдает этим заболеванием, должны проконсультироваться у генетика перед планированием беременности.

### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Райзис А.Р. Синдром Жильбера: современные воззрения, исходы и терапия / А.Р. Райзис, О.Н. Хохлова, Т.С. Никитина - Доктор ру, 2019. - 48 с.
2. Ковалёв Н.А. СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА: БОЛЕЗНЬ ИЛИ ОСОБЕННОСТЬ? // Естественные науки и медицина: теория и практика: сб. ст. по матер. LXI-LXII междунар. науч.-практ. конф. № 8-9(41). – Новосибирск: СибАК, 2023. – С. 19-25.
3. Сорокман Т.В. Синдром Жильбера: терминология, эпидемиология, генетика, патогенез (Часть I) / Т.В. Сорокман, М.В. Попелюк, О.В. Макарова // Здоровье ребенка, 2016. – 189 с.
4. Ибрагимова Н. и др. ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА САХАРНОГО ДИАБЕТА 2-го ТИПА //Центральноазиатский журнал академических исследований. – 2024. – Т. 2. – №. 1. – С. 9-13.

5. Kudratova Z. E. Isomadinova L. K. Sirojeddinova S. F. Tursunova M. E. Current modern etiology of anemia. novateur publications international journal of innovations in engineering research and technology. № 10. 2023, P. 1-4.
6. Даминов Ф. А. и др. Синдром кишечной недостаточности и его коррекция у тяжелообожженных // Журнал Неотложная хирургия им. ИИ Джанелидзе. – 2021-№. S1. – С. 20-21.
7. Ибрагимова Н. и др. РАССТРОЙСТВА ИММУННОЙ СИСТЕМЫ. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ // Центральноазиатский журнал академических исследований. – 2024. – Т. 2. – №. 1. – С. 4-8.
8. Бердиярова Ш.Ш., Юсупова Н.А. Особенности иммунометаболических нарушений иммунологической реактивности при гематогенных остеомиелитах, Вестник науки и образования, 29-32
9. Dushanova G. A., Nabiyeva F. S., Rahimova G. O. FEATURES OF THE DISTRIBUTION OF HLA-ANTIGENS AMONG PEOPLE OF THE UZBEK NATIONALITY IN THE SAMARKAND REGION // Open Access Repository. – 2023. – Т. 10. – №. 10. – С. 14-25.
10. Berdiyarova Sh.Sh., Ahadova M.M., Ochilov S.A. COMPLICATIONS OF TREATMENT OF ACUTE HEMATOGENOUS OSTEOMYELITIS, LITERATURE REVIEW, Galaxy International Interdisciplinary Research Journal 293-298
11. Бердиярова Ш.Ш., Юсупова Н.А., Ширинов Х.И. Клинико-лабораторная диагностика внебольничных пневмоний у детей, Вестник науки и образования, 80-83
12. Kudratova Zebo Erkinovna, Karimova Linara Alixanovna Age-related features of the respiratory system // ReFocus. 2023. №1. URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/age-related-features-of-the-respiratory-system>.
13. Sabirovna I. N., Kizi U. S. I. FEATURES OF THE COURSE OF POSTPONED PREGNANCY // Research Focus. – 2023. – Т. 2. – №. 1. – С. 236-240.
14. Nabiyeva F. S. et al. CREATION OF OPTIMUM CONDITIONS FOR PROPAGATION OF SACCHAROMYCES CEREVISIAE YEAST // Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 23. – №. 1. – С. 85-91.
15. Isomadinova L.K. Kudratova Z.E. Shamsiddinova D.K. Samarqand viloyatida urotilizatsiya kasalligi klinik-kechishining o'ziga xos xususiyatlari. Central asian journal of education and innovation №10. 2023, P. 51-53
16. Ширинов Х. И., Ибрагимова Н. С., Ибрагимов Б. Ф. НЕБЛАГОПРИЯТНЫЕ ИСХОДЫ СИНДРОМА ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ У МОЛОДЫХ ЖЕНЩИН // Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 26. – №. 3. – С. 185-189.

17. Umarova S. S., Mukhamadiyeva L. A., Nabiyeva F. S. THE PATHOGENESIS OF RHEUMATIC FEVER //Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 29. – №. 4. – С. 164-169.
18. Yusupova N.A, Berdiyarova Sh.Sh, Yulaeva I.A, Shodmanova Z.R. Clinical and Laboratory Parameters in Children with Urolithiasis and the Quality of Laboratory Tests at the Stage of Stationary //Treatment Annals of RSCB, ISSN. – 2021. - С. 1583-6258.
19. Ибрагимова Н. С., Юлаева И. А. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ, КЛИНИКО-ЛАБОРАТОРНЫЕ И ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ ДИАГНОСТИКИ СИНДРОМА ПОЛИКИСТОЗНЫХ ЯИЧНИКОВ У ЖЕНЩИН РЕПРОДУКТИВНОГО ВОЗРАСТА //Journal of new century innovations. – 2023. – Т. 26. – №. 3. – С. 180-184.

