

*Савчук Е.А., Плеханова М.А.*

## **ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ СИНДРОМА КРИГЛЕРА-НАЙЯРА**

*Научный руководитель: ст. преп. Чепелев С.Н.*

*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

В 1952 г. J. Crigler и V. Najjar описали 7 младенцев из трех семей, у которых развилась неизлечимая негемолитическая желтуха в течение первой недели жизни; 6 умерли от билирубиновой энцефалопатии в возрасте 15 месяцев. Синдром Криглера-Найяра представляет собой генетическую злокачественную неконъюгированную гипербилирубинемия, которая наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Это редкое заболевание печени, вызванное дефицитом фермента уридин-5'-дифосфатглюкурозилтрансферазы (UGT1A1), являющегося катализатором конъюгации билирубина, что делает билирубин растворимым в воде. Разные изменения в гене вызывают полную (тип 1) и частичную (тип 2) инактивацию фермента. Хотя болезнь может возникнуть у всех рас и национальностей, чаще всего она проявляется у людей, живущих в регионах с высоким уровнем родственных браков.

У пациентов с первым типом аутосомно-рецессивного заболевания выявляется тяжелая неконъюгированная гипербилирубинемия, проявляющаяся обычно вскоре после рождения. Клиническая симптоматика характеризуется желтушностью склер и кожного покрова, судорогами, опистотонусом, нистагмом, замедлением умственного развития (билирубиновая энцефалопатия). Смерть наступает от ядерной желтухи в возрасте 1 года, но имеются сведения о некоторых пациентах, кто дожил до зрелого возраста. Пациенты со вторым типом данного заболевания имеют менее выраженную неконъюгированную гипербилирубинемия, менее тяжелые клинические проявления и могут дожить до зрелости без проявлений желтухи и нарушений неврологического характера.

Этиотропного лечения синдрома на данный момент не существует. Назначающиеся терапевтические мероприятия необходимы лишь для ускорения распада билирубина, выведения из организма и защиты ЦНС. Конкретных отличий в терапии разных типов синдрома нет (кроме активизации микросомального окисления барбитуратами, которая не производится при первом типе), но при синдроме Криглера-Найяра 1 типа терапия лишь оттягивает смерть. Радикальным методом лечения данного синдрома является аллотрансплантация печени от ближайшего родственника или генетически сходного донора. Синдром Криглера-Найяра 2 типа лечат умеренными дозами барбитуратов, которые необходимы для активации окисления билирубина и повышении образования нужного фермента. Также хороший результат у пациентов с синдромом Криглера-Найяра дает фототерапия. При облучении кожных покровов происходит частичное разрушение билирубина, что освобождает рецепторы тканей для новой порций токсина, тем самым снижается его концентрация в крови.

Таким образом, через 71 год после своего открытия синдром Криглера-Найяра по-прежнему остается до конца не изученным, редким и потенциально смертельным заболеванием.