

ХВОРОБА КАРОЛІ (КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК)

Д.О.Грищенко, Ю.К.Сікало, Д.Е.Гірка, Д.Ю.Шевченко

Харківський національний медичний університет, кафедра внутрішньої медицини №3 та ендокринології, Харків, Україна

Науковий керівник: Л.В.Журавльова, д. мед. н., професор, зав. кафедрою внутрішньої медицини №3 та ендокринології ХНМУ

Актуальність. Хвороба Каролі (ХК) – рідкісне спадкове ураження внутрішньопечінкових жовчних протоків по типу сегментарної необструктивної фіброзно-кістозної дилатації. Складність діагностики пов'язана із значною варіабельністю клінічних симптомів та варіантів дебюту захворювання, що негативно відображується на вчасності встановлення діагнозу та перспективах подальшого лікування.

Мета. На прикладі клінічного випадку вивчити особливості діагностики та тактики ведення пацієнта з ХК.

Матеріали та методи. Співставлено літературні дані та клінічний випадок пацієнта В., 24 років, який перебував у гастроентерологічному відділенні КНП ХОР «Харківська обласна клінічна лікарня» в листопаді 2018 року.

Результати. На момент госпіталізації хворий пред'являв скарги на загальну слабкість, здуття та урчання в животі, збільшення його розмірів, багаторазову дефекацію кашцеподібними випорожненнями з домішками слизу, свербіж шкіри рук і ніг, епізодично набряки ніг, зрідка носові кровотечі. Із анамнезу відомо, що ХК діагностовано в 11 років. З 2011 р. неодноразово обстежувався та лікувався в КНДІ ОХМАДИТ, ДНДІ Інститут хірургії та трансплантології. Об'єктивно: жовтяниця, живіт збільшений, не болючий, нижній край печінки виступає на 2 см з-під реберної дуги, при пальпації безболісний. Дані додаткових досліджень: показники КАК у межах норми; АСТ – 62 од/л, АЛТ – 108,8 од/л; загальний білок – 50,1 г/л; білірубін заг. – 30,2 ммоль/л, білірубін пр. – 10,2 ммоль/л; ЛФ підвищена у 8 разів; СРП – 60 мг/л; коагулограма в межах норми. За даними УЗД - розширення загального жовчного протоку до 17-28 мм, діаметр часткових і сегментарних протоків - до 7-10 мм; селезінка збільшена (135×85 мм), селезінкова вена розширена до 13 мм, у воротах-до 20 мм, асцит, ознаки хронічного панкреатиту. Результати ФЕГДС: варикозно розширені вени стравоходу 2 ст., еритематозна гастродуоденопатія з ділянками гіперплазії в тілі шлунка. На КТ ознаки гіпоплазії портальної вени з формуванням великих венозних перігастральних і періезофагеальних колатералей, кіста холедоху з розширенням жовчних ходів.

Клінічний діагноз: ХК. Кістозна трансформація жовчовивідних шляхів. Вторинний біліарний цироз печінки, стадія декомпенсації з синдромами портальної гіпертензії 2 ступеня і холестазу. Гепатоспленомегалія. Асцит. Хронічний рецидивуючий панкреатит із екскреторною недостатністю. Хронічний гастрит. Отримувал лікування - УДХ-кислота, адеметіонін, спіронолактон, карведилол.

Висновок. Клініцистам усіх профілей варто пам'ятати про рідкісні генетичні хвороби, клінічні прояви та варіанти дебюту яких можуть носити неспецифічний характер. Діагностична настороженість за ХК дозволить вчасно встановити діагноз та забезпечити терапевтичний контроль на шляху до трансплантації печінки. Симптоматична терапія спрямована лише на зниження числа ускладнень і поліпшення якості життя пацієнта. Не зважаючи на те, що трансплантація є найефективнішим способом лікування, проблема залишається далекою від вирішення на даний час.