

справа; ознаки двобічного артрозо-артриту тазово-стегнових суглобів, з більш означеними проявами справа; двобічний синовіт. Було встановлено діагноз: Юнацький аксиальний спондиліт, помірна ступень активності, Ro 2 ст., НФ 1-2ст. Варикоз поверхневих вен нижніх кінцівок. Синдром Рейно. Дисметаболична нефропатія. Враховуючи ступінь активності було призначено у якості етіопатогенетичної терапії преднізолон у дозі 25 мг/добу. Проте у хлопчика відмічався стійкий больовий синдром та стабільно високі показники прозапальних ферментів, що стало підставою для розширення терапії за рахунок призначення метотрексату у дозі 30 мг/тиждень. На комбінованій імуносупресорній терапії відмічалася помірна позитивна динаміка у вигляді зниження рівня антитіл до ДНК (нативна - 1,72, денатурована - 1,69, форм - 1,87), збільшення показників ШКФ, зниження показників ШОЕ (у межах 20-25 мм/год), прозапальних ферментів, нормалізація показників протеїнограми. Через 3 місяці після початку терапії маніфестували прояви кушингоїдного синдрому, больовий синдром поступово зменшився. З метою поліпшення патогенетичного впливу на перебіг захворювання та зменшення дози ГКС було прийнято рішення призначити препарати адалімумабу (хайрімос) в дозі 40 мг. На даній терапії було поступово відмінено ГКС, отримано стабільну позитивну клініко-лабораторну динаміку та поліпшення стану поперекового відділу хребта за даними УЗД у вигляді відновлення візуалізації міжхребтових дисків L1-3 .

Висновки. Призначення препаратів інгібіторів фактора некрозу пухлини-альфа у підлітків сприяє стабілізації патологічного процесу при хворобі Бехтерева, дає можливість знизити дози ГКС та, таким чином, сприяти зменшенню проявів побічних ефектів стероїдної терапії.

СИНДРОМ БАЙЛЕРА (КЛІНІЧНЕ СПОСТЕРЕЖЕННЯ)

Гречанін Я.Р.

Харківський національний медичний університет, м. Харків

Науковий керівник: доц. Омельченко О.В.

Актуальність: Синдром Байлера - рідкісний варіант генетично обумовленої гіпербілірубінемії. Захворювання протікає з важкою жовтяницею, гепато-і спленомегалією; у патогенезі мають значення формування перипортального фіброзу і проліферація жовчних проток, через які розвивається холестаза. До недавнього часу поняття «прогресуючий сімейний внутрішньопечінковий холестаза» (ПСВХ) і «хвороба Байлера» ототожнювалися. На сьогоднішній день, завдяки досягненням в галузі молекулярної генетики, виділяють три типи ПСВХ. На сьогоднішній день статистика невтішлива – для ПСВХ 2 типу (синдром

Байлера) прогноз несприятливий – більшість пацієнтів досягають термінальної стадії захворювання вже у перші десять років життя.

Наводимо власний клінічний випадок: Дівчинка А., 11 років, надійшла в гастроентерологічне відділення Обласної дитячої клінічної лікарні в 2021р., у віці 1р.10міс. Скарги: жовтушність шкіри та склер, свербіж шкірних покривів, збільшення живота в розмірах, млявість, затримка темпів фізичного розвитку. дитина від I вагітності, з на тлі гестоза Iго триместру, генітального герпесу, кандидозу піхви. Пологи I, в терміні гестації 32 тиж., початок пологової діяльності на тлі підвищення температури тіла до фебрильних цифр у матері. Маса тіла при народженні 2610г, дівчинка закричала відразу. На другу добу щеплена БЦЖ, вакциною проти гепатиту В. Спадковий анамнез: у матері позитивні антитіла до IgG анти HBsag., пухлинні захворювання, жовчокам'яна хвороба. Перенесені захворювання: ГРВІ, пневмонія, кір. На 3-ю добу життя в дитини з'явилася жовтушність шкіри, яка зберігалась до 3 місяців і була розцінена як затяжний перебіг кон'югаційної жовтяниці. Обстеження та лікування дитини не проводилось. З 10 місяців – свербіж шкірних покривів без елементів висипу, діагностовано атопічний дерматит, проводилось лікування – без ефекту. У 1р 7 міс. Дитина перенесла гострий гепатит В, отримувала лікування в ОДКІЛ. У зв'язку з відсутністю активності вірусу гепатиту, дитину було переведено в гастроентерологічне відділення ОДКІЛ. Де клінічно було встановлено діагноз: Хвороба Байлера. Стан при надходженні: тяжкий по захворюванню: фізичний розвиток: нижче середнього перцентилю, гармонійний. Шкірні покриви іктеричні, з сірим відтінком, виражено сухі; сліди розчухів на шкірі. Нігті по типу «годинникового скла». Слизові оболонки блідо-рожеві, з іктеричним відтінком, чисті; склери іктеричні. Язик вологий, обкладений біло-жовтим нальотом. Над легеньми аускультативно дихання везикулярне. Тони серця гучні, ритм правильний. ЧД 20/хв, ЧСС 84/хв, АД 100/60 мм рт. ст. Живіт збільшений в розмірах. Печінка +10.0 см по правій середньо-ключичній лінії, край щільний, безболісний. Селезінка . +1.0 см по лівій середньо-ключичній лінії. Стілець 1-2 рази в день, оформлений, ахолічний. Сеча від жовтої до коричневої.

Дитина була обстежена. Лабораторні дослідження: клінічний аналіз крові: гіпохромна анемія середнього ступеня тяжкості, функціональні проби печінки: цитоліз від 2 до 5 норм, холестерин, ГГТ – нижня межа норми, збільшення рівня ЛФ від 1.5 до 2 норм, гіпербілірубінемія від 4 до 10 норм. Антинуклеарні антитіла – норма. Інструментальні методи обстеження: УЗД ОБП: гепатомегалія з допомогою правої частки до +10см, значне підвищення ехоплотності паренхіми. Жовчний міхур розташований у типовому місці, закупорка в'язкою жовчю, просвіт ЖП не визначається.

Проводився диференціальний діагноз між первинним біліарним цирозом, муковісцидозом, дефіцитом α 1-антитрипсину, аутоімунним гепатитом, прогресуючим сімейним внутрішньопечінковим холестазом (1-3 типи).

Дитина консультована в Медико-генетичному науковому центрі в лабораторії спадкових хвороб обміну речовин. Методом ПЛР виявлена мутація р. Asp482Gly у гетерозиготному стані.

Діагноз: сімейний внутрішньопечінковий холестаз тип 2 (синдром Байлера).

Отримане лікування: дієта зі збільшенням білкового та калорійного навантаження, вмісту середньоланцюгових тригліцеридів; урсодезоксихолева кислота (40мг/кг/добу) – постійно; - жиророзчинні вітаміни у лікувальних дозах – постійно.

В 2015р дитина консультована хірургом-трансплантологом. Заключення – рекомендовано трансплантація печінки; Дитина спостерігається в гастроцентрі ОДКЛ на протязі 8 років з діагнозом: вроджене порушення обміну жовчних кислот – сімейний внутрішньопечінковий холестаз II типу – синдром Байлера; Фіброз печінки – по METAVIR F3-F4, з порушенням білково-синтетичної функції печінки. Затримка темпів фізичного розвитку соматогенного генезу. Останнє обстеження – 2019 році. При додаткових дослідженнях звертає на себе увагу збільшення рівня ЛФ, від 3 до 4 норм, прояви цитолізу до 2 норм., збільшення білірубіна в 10 норм, ЛДГ, зниження альбуміну, збільшення γ -глобуліну. Фіброеластографія печінки: METAVIR F3-F4. У дитини має місце прогресування тяжкого спадкового захворювання – синдрому Байлера, з формуванням фіброзу печінки.

Висновки: Синдром Байлера - рідкісне спадкове захворювання, спричиняє значні діагностичні труднощі. Затримка фізичного розвитку, свербіж шкіри часто можуть бути провідними, а іноді першими клінічними проявами. Завдяки своєчасно розпочатій симптоматичній терапії значно покращується якість життя дитини та збільшується її тривалість. Основна причина смерті хворих, які не отримують лікування, - шлунково-кишкова кровотеча, спричинена дефіцитом вітаміну К. Однак його можна запобігти призначенням препаратів вітаміну К. Єдиним радикальним методом лікування синдрому Байлера є трансплантація печінки.