

Tytuł: Postępujące rodzinne cholestazy wewnątrzwątrobowe (PFIC) z prawidłową aktywnością GGTP / Progressive familial intrahepatic cholestasis with normal level of GGTP

Słowa kluczowe: KWASY ŻÓŁCIOWE MARSKOŚĆ WĄTROBY TRANSPLANTACJA WĄTROBY ŚWIĄD

Keywords: BILE ACIDS LIVER CIRRHOSIS LIVER TRANSPLANTATION PRURITUS

Autorzy:

Irena Jankowska - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Hor Ismail - Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Piotr Czubkowski - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Dzięki postępowi w badaniach genetycznych obecnie jest możliwość rozróżnienia kilku chorób zaliczanych do grupy rodzinnych cholestaz wewnątrzwątrobowych (ang. progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC). Objawy kliniczne oraz przebieg choroby mogą być podobne w poszczególnych typach

PFIC, w których występują świąd skóry, żółtaczka oraz wysokie stężenie kwasów żółciowych w surowicy przy prawidłowej aktywności gamma-glutamylotranspeptydazy (GGTP). Możliwości leczenia są ograniczone do stosowania kwasu ursodeoksycholowego (ang. ursodeoxycholic acid, UDCA), suplementacji witaminowej, operacyjnego odprowadzenia żółci oraz przeszczepienia wątroby (ang. liver transplantation, LTx). Ostatnio ukazują się doniesienia na temat nowych terapii eksperymentalnych.

Abstract:

Progress in genetic technologies allows to distinguish several types of progressive familial intrahepatic cholestasis (PFIC). Clinical symptoms and course of disease are similar in PFIC subtypes, where pruritus, jaundice, high levels of bile acids in serum and normal GGTP activity are commonly observed. Current treatment options are limited and consist of administration of ursodeoxycholic acid (UDCA), surgical biliary diversion and liver transplantation. Recently new experimental therapies are reported.