

Tytuł: Zespół Gilberta - najczęstszy problem „hepatologiczny” w pediatrii / Gilbert`s syndrome - the most often hepatologic problem in pediatrics

Słowa kluczowe: DZIECI ZESPÓŁ GILBERTA

Keywords: CHILDREN GILBERT SYNDROME

Autorzy:

Sabina Więcek - Klinika Pediatrii, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

Halina Woś - Klinika Pediatrii, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

Urszula Grzybowska-Chlebowczyk - Klinika Pediatrii, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice

Streszczenie:

Zespół Gilberta jest jedną z łagodnych hiperbilirubinemii czynnościowych, ujawniających się najczęściej w okresie dojrzewania. U jego podłoża leży mutacja genu urydynodifosfo (UDP) - glukuronylotransferazy, najczęściej pod postacią insercji 2 nukleotydów w promotorze genu UDP-glukuronylotransferazy 1A TATAA (TA7/7). Na skutek zaistniałej mutacji dochodzi do redukcji wątrobowej zdolności do sprzęgania bilirubiny z kwasem glukuronowym około 60-70%. Najczęściej przebieg zespołu Gilberta jest bezobjawowy. Pierwszym objawem bywa żółknięcie skóry, śluzówek lub białkówki, bez towarzyszącego świądu. W diagnostyce bardzo ważne jest zwrócenie uwagi na podwyższone stężenia bilirubiny całkowitej, z przewagą frakcji pośredniej, przy prawidłowej aktywności aminotransferaz, gamma-glutamylotranspeptydazy, fosfatazy alkalicznej oraz prawidłowym stężeniu kwasów żółciowych. Pomocne w diagnostyce może być wykonanie badania genetycznego, polegającego na analizie sekwencji promotorowej genu UGT1A1 i identyfikacji polimorfizmu (insercji TA). W pracy tej przeanalizowano aktualną wiedzę dotyczącą etiopatogenezy, obrazu klinicznego, diagnostyki oraz wpływu zespołu Gilberta na współwystępowanie innych schorzeń.

Abstract:

Gilbert`s syndrome is a type of mild functional hyperbilirubinemia which usually manifests itself during adolescence. The disease is caused by mutation in UDP-glucuronosyltransferase gene, usually in the form of insertion of two nucleotides in the promoter of UDP-glucuronosyltransferase 1A TATAA (TA7/7) gene. This mutation results in the reduction of liver ability to conjugate bilirubin with glucuronic acid by approximately 60-70%. In most cases, the disease is asymptomatic. The first symptom is usually yellowing of the skin, mucous membranes and/or whites of the eyes, without associated itching. During the diagnostic process, it is particularly important to pay attention to elevated total bilirubin levels, with the predominance of unconjugated fraction, at the normal levels of transaminases, gamma-glutamyl transpeptidase, alkaline phosphatase and the proper concentration of bile acids. Genetic tests,

including the analysis of the promoter sequence of UGT1A1 gene and identification of polymorphism (TA insertion) maybe helpful in the diagnosis. In this paper we reviewed the current state of knowledge concerning etiology and pathogenesis, clinical picture, diagnosis and influence of Gilbert's syndrome on other illnesses.