

М.Г. Ипатова^{1,2}, Л.В. Понкратенко¹, А.И. Чубарова^{1,2}, П.В. Шумилов¹, Е.Ю. Сергиенко¹

СЛОЖНЫЙ СЛУЧАЙ ДИАГНОСТИКИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕГО СЕМЕЙНОГО ВНУТРИПЕЧЕНОЧНОГО ХОЛЕСТАЗА 2-ГО ТИПА

¹Кафедра госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина ПФ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, ²ГБЗУ ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова ДЗМ, Москва, РФ



Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз (ПСВХ) – это группа заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, которые характеризуются нарушением желчеобразования и вызывают холестаз гепатоцеллюлярного происхождения. На сегодняшний день описаны три типа ПСВХ, обусловленные мутациями генов гепатоцеллюлярной транспортной системы, участвующих в желчеобразовании. Основными клиническими проявлениями являются холестаз, зуд и желтуха. В статье описано наблюдение клинического случая ПСВХ 2-го типа у девочки 1 года 8 мес, имеющей нехарактерное течение данного заболевания, протекавшего с отсутствием желтухи, холестаза в первые недели жизни и развитием поздней геморрагической болезни. Витамин К-дефицитная коагулопатия привела к массивному внутрижелудочковому кровоизлиянию III–IV степени, тяжелому гипоксически-ишемически-геморрагическому поражению ЦНС и инвалидизации ребенка. При обследовании получены отрицательные результаты анализов на наследственные нарушения коагуляционного гемостаза. Клинический диагноз ПСВХ 2-го типа подтвержден молекулярно-генетическим исследованием.

Ключевые слова: прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз 2-го типа, витамин К-дефицитная коагулопатия, внутрижелудочковое кровоизлияние, дети.

Цит.: М.Г. Ипатова, Л.В. Понкратенко, А.И. Чубарова, П.В. Шумилов, Е.Ю. Сергиенко. Сложный случай диагностики прогрессирующего семейного внутрипеченочного холестаза 2-го типа. Педиатрия. 2017; 96 (6): 76–80.

М.Г. Ipatova^{1,2}, L. V. Ponkratenko¹, A. I. Chubarova^{1,2}, P. V. Shumilov¹, E. Y. Sergienko¹

A COMPLEX CASE OF PROGRESSIVE FAMILIAL INTRAHEPATIC CHOLESTASIS TYPE 2 DIAGNOSTICS

¹Hospital Pediatrics Department named after Academician V.A. Tabolin, Pirogov Russian National Research Medical University; ²N.F. Filatov Children's City Clinical Hospital № 13, Moscow, Russia

Progressive familial intrahepatic cholestasis (PFIC) is a group of diseases with an autosomal recessive type of inheritance, which are characterized by bile formation disorder and cause cholestasis of hepatocellular origin. Now all three types of PFIC caused by hepatocellular transport system gene mutations involved in bile formation were described. Main clinical manifestations are cholestasis, pruritus and jaundice. The article describes the clinical case of PFIC type 2 in a girl aged 1 year 8 months, that had an atypical course, without jaundice and cholestasis in the first weeks of life, and the development of late hemorrhagic disease. Coagulopathy caused by vitamin K deficiency led to a massive intraventricular hemorrhage of grade III–IV, severe hypoxic ischemic hemorrhagic injury of the central nervous system and disability of the child. Analyzes on hereditary coagulation hemostasis disorders had negative results. Molecular-genetic studies confirmed clinical diagnosis of PFIC type 2.

Контактная информация:

Ипатова Мария Георгиевна – к.м.н., доц. каф. госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина педиатрического факультета ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Адрес: Россия, 117997, г. Москва, ул. Островитянова, 1
Тел.: (499) 766-73-20, E-mail: mariachka1@mail.ru
Статья поступила 7.08.17, принята к печати 17.11.17.

Contact Information:

Ipatova Maria Georgievna – Ph.D., associate prof. of Hospital Pediatrics Department named after Academician V.A. Tabolin, Pediatric Faculty, Pirogov Russian National Research Medical University
Address: Russia, 117997, Moscow, Ostrovityanova str., 1
Tel.: (499) 766-73-20, E-mail: mariachka1@mail.ru
Received on Aug. 7, 2017, submitted for publication on Nov. 17, 2017.