

Цирроз печени как исход артериопеченочной дисплазии – синдром Алажиля (редкий клинический случай)

Волновая О.С., Романенко О.Н., Турлыбекова С.А., Ямщикова Н.В., Ларюшина Е.М
 НАО «Карагандинский медицинский университет», УЗ КО «МОДБ» Караганда, Казахстан



Холестаз

Офтальмологическая патология

Синдром Алажиля

Сердечно-сосудистая патология

Аномалия скелета



Пациент С.,
Возраст 1 год 7 мес.

Беременность на фоне ВПС. СССУ. Состояние после имплантации ЭКС слева от 2018 г. АГ I ст., риск 3. ХСН ФК I

Оперативные роды 34 недели + 4д
 Шкала Апгар 4 б
 Вес 2230 гр Рост 48 см

Дз: Синдром ДН. Асфиксия ср. ст. тяжести. Неонатальная желтуха (Общий Вi -116 мкмоль/л)

3 мес

Ig G, Ig M ЦМВИ «+»
 Вир гепатиты В, С «-»

Эхо КГ: ВПС: Коарктация нисходящей аорты. Открытое овальное окно 2,0 мм

Дз: Острый цитомегаловирусный гепатит, умеренной степени активности. ВПС: коарктация нисходящей аорты. МАРС: Открытое овальное окно. Синдром Шмида-Фраккаро?



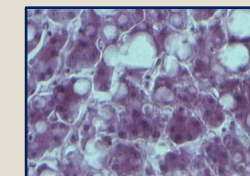
ЩФ- 633 МЕ/л
 Общий Вi - 172 мкмоль/л
 Гепатоспленомегалия

Синдром Шмида-Фраккаро?

6 мес

ЩФ- 822 Ед/л,
 общий Вi -122 мкмоль/л

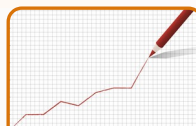
Открытая биопсия печени:
 Печень увеличена, зеленого цвета, плотной консистенции, поверхность ровная, желчный пузырь в типичном месте, гипоплазирован



Балонно-дегенеративные изменения печени



аутосомно-доминантный тип



1:30 000 - 1:50 000 новорож



Ген JAG1 на хромосоме 20p12

1 год 1 мес.

Холестаз до 18 ВГН; Общий Вi -148.91 мкмоль/л

МРТ ОБП: признаки гипоплазия внутри и внепеченочных желчных протоков

MLPA: Микроделеций и микродупликаций не обнаружено

• Ig A-4.00г/л
 • Ig M-2.00г/л

повышен

• ПЦР мочи, слюны CMV

положит

• АНФ 1:80

слабо «+»

• АНЦА отриц

отриц

Клиническое секвенирование экзона гетерозиготный Ген JAG1

Дз: Синдром Алажиля. Вторичный билиарный цирроз печени, класс тяжести В по Child-Pugh (9 баллов), PELD- 10 б. ВПС: Коарктация аорты. Синдром Шмида-Фраккаро.

МДГ:
 трансплантация печени

1 год 3 мес.

Трансплантация от родственного донора (тетя) в ННЦОТ

16 сутки: острое отторжение по критериям Banff 6\9

иммуносупрессивная терапия

Динамическое наблюдение

	ЩФ	ГГТП	Общ.Вi
1 мес	160	23	9
2 мес	153	18	6,5
3 мес	187	10	7,5

Концентрация такролимуса от 9,18 до 12 нг/мл

Заключение:
 Синдром Алажиля - редкое мультисистемное наследственное заболевание. Клинически характеризуется холестазом (95%), пороком сердца (80%), аномалией глазного яблока (90%). В тяжелых случаях трансплантация печени - единственный способ улучшения прогноза и качества жизни пациента.