

Синдром Криглера-Найяра

Редкое генетическое заболевание, связанное с нарушением обмена билирубина. Дефицит или отсутствие фермента UGT1A1 → накопление непрямого билирубина → риск поражения ЦНС.

Типы синдрома

Тип 1 (тяжелый)

- Полное отсутствие UGT1A1
- Тяжелая гипербилирубинемия с рождения
- Риск ядерной желтухи и поражения мозга
- Без лечения высокий риск летального исхода

Тип 2 (мягче)

- Частичный дефицит UGT1A1
- Гипербилирубинемия, но менее выраженная
- Пациенты могут доживать до зрелого возраста



Клиника

- ✓ Желтуха (кожа, слизистые)
- ✓ Утомляемость
- ✓ Потемнение мочи
- ✓ Поражение ЦНС (в тяжелых случаях)

Лечение

- ◆ Фототерапия – снижает билирубин
- ◆ Обменное переливание крови – при тяжелой гипербилирубинемии
- ◆ Фармакотерапия – стимуляция UGT1A1 (не всегда эффективно)
- ◆ Пересадка печени – единственный радикальный метод (особенно при типе 1)

 Наследование – аутосомно-рецессивное

Важно!

Раннее выявление и начало терапии предотвращает необратимое поражение мозга!