

Задача 1:

Пациент, 19 лет, отмечает эпизодическое появление желтушности склер, особенно после интенсивных физических нагрузок и недосыпания. При обследовании выявлено повышение уровня непрямого (неконъюгированного) билирубина в крови, в то время как уровни печеночных ферментов (АЛТ, АСТ) остаются в пределах нормы. Анамнез не отягощен другими заболеваниями печени. Проба с фенобарбиталом привела к снижению уровня билирубина. На какой наследственный дефект в метаболизме билирубина указывает данная клиническая картина?

Задача 2:

У новорожденного ребенка, рожденного от близкородственного брака, на второй день жизни стремительно развивается выраженная желтуха. Уровень общего билирубина значительно повышен, достигая критических значений. Наблюдаются признаки билирубиновой энцефалопатии: ригидность мышц, судороги, угнетение сознания. Фототерапия оказывается малоэффективной, а в биоптате печени отсутствует активность фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы. Какой тяжелый генетический дефект обмена билирубина обуславливает такое состояние?

Задача 3:

У мужчины, 35 лет, при рутинном обследовании обнаружено незначительное, но постоянное повышение уровня общего билирубина, преимущественно за счет прямой (конъюгированной) фракции. При этом пациент не предъявляет никаких жалоб, чувствует себя хорошо, и другие показатели функции печени остаются нормальными. Семейный анамнез не указывает на подобные состояния у родственников. Биопсия печени не проводилась. О каком синдроме следует думать в данном случае?

Задача 4:

Пациентка, 32 года, обратилась с жалобами на периодическое потемнение мочи и легкую желтуху, усиливающуюся во время менструации. При обследовании выявлено повышение уровня конъюгированного (прямого) билирубина, в то время как уровни печеночных ферментов (АЛТ, АСТ) в норме. Биопсия печени выявила наличие темно-коричневого пигмента в клетках печени. Какой из перечисленных синдромов наиболее соответствует данной клинической картине и результатам биопсии?

Задача 5:

Девочка, 6 месяцев, была направлена к гастроэнтерологу из-за стойкой желтухи, которая не исчезла после физиологической желтухи

новорожденных. Обследование выявило высокий уровень неконъюгированного билирубина, и несмотря на интенсивную фототерапию, билирубин остается на опасном уровне. Ребенок развивается с задержкой, отмечается неврологическая симптоматика. Анализ крови на билирубин показал, что введение фенобарбитала практически не влияет на его уровень. Какой наиболее вероятный диагноз, учитывая неэффективность фенобарбитала и тяжесть гипербилирубинемии?