

УДК 616.361-007.17-056.7-053.3-036-07

ОМЕЛЬЧЕНКО Е.В.<sup>1</sup>, ЕРМОЛАЕВ М.Н.<sup>2</sup>, СЕНАТОРОВА А.С.<sup>1</sup>, ШИПКО А.Ф.<sup>1</sup>, ОМЕЛЬЧЕНКО-СЕЛЮКОВА А.В.<sup>1</sup>,  
ЕРМОЛАЕВА М.М.<sup>2</sup>, ЛЕВЧЕНКО Ю.А.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Харьковский национальный медицинский университет

<sup>2</sup>КУЗ «ОДКБ», г. Харьков

## АРТЕРИОПЕЧЕНОЧНАЯ ДИСПАЗИЯ (СИНДРОМ АЛАЖИЛЯ) У РЕБЕНКА (клиническое наблюдение)

**Резюме.** Представлено клиническое наблюдение ребенка с редкой нозологической формой — синдромом Алажиля. Среди причин неонатального холестаза синдром Алажиля занимает второе место, встречается с частотой 1 : 70 000 новорожденных. Синдром характеризуется недостаточным количеством или малым диаметром внутрипеченочных желчных протоков, которые выводят желчь из печени. Синдром Алажиля включает сочетание не менее трех из пяти основных признаков: хронический холестаз, сердечно-сосудистые дефекты, аномалии позвоночника, дефекты глаз, характерные черепно-лицевые признаки. Единственным радикальным методом лечения при формировании цирроза печени и отсутствии грубых пороков является трансплантация печени.

**Ключевые слова:** артериопеченочная дисплазия, синдром Алажиля, дети.

В структуре заболеваний гепатобилиарной системы у детей первого полугодия жизни ведущее место занимает билиарная атрезия (45 %), далее по частоте встречаемости располагаются синдром Алажиля (17 %), болезнь Байлера (13 %), неонатальный гепатит (5 %), дефицит  $\alpha$ 1-антитрипсина (4 %), билиарный цирроз (4 %), галактоземия (2 %) и другие заболевания (10 %) [1]. Синдром холестаза является одним из ранних проявлений широкого спектра заболеваний гепатобилиарной системы у новорожденных и детей первых месяцев жизни.

Артериопеченочная дисплазия (синдром Алажиля) включает сочетание не менее трех из пяти основных признаков: хронический холестаз, сердечно-сосудистые дефекты, аномалии позвоночника, дефекты глаз, характерные черепно-лицевые признаки. Встречается с частотой 1 : 70 000 новорожденных. Синдром впервые описан французским педиатром Даниелем Алажилем в 1975 году как заболевание с типичной комбинацией пяти признаков:

- холестаза;
- лицевого дисморфизма;
- незаращения тел преимущественно грудных позвонков с характерной картиной «бабочки» на рентгенограмме;
- стеноза легочной артерии и/или ее ветвей и других пороков сердца;

— офтальмологических аномалий — заднего эмбриотоксона (врожденный дефект роговицы), пигментной ретинопатии.

Синдром Алажиля наследуется по аутосомно-доминантному типу. Генный дефект связан с частичной делецией короткого плеча 20-й хромосомы [20p11-12], где локализуется Jagged1 (JAG1) ген, что доказано молекулярно-генетическими и цитогенетическими методами исследования.

Болезнь характеризуется недостаточным количеством или малым диаметром внутрипеченочных желчных протоков, что затрудняет отток желчи и способствует накоплению ее компонентов в клетках печени. Повышенное содержание желчных компонентов в плазме крови способствует появлению мучительного кожного зуда. Недостаточное поступление желчи в кишечник приводит к нарушению процессов пищеварения. Мальабсорбция ведет к задержке развития и медленному росту. У

**Адрес для переписки с авторами:**

Омельченко Елена Владимировна  
E-mail: helen125@ukr.net

© Омельченко Е.В., Ермолаев М.Н., Сенаторова А.С., Шипко А.Ф., Омельченко-Селюкова А.В., Ермолаева М.М., Левченко Ю.А., 2015

© «Здоровье ребенка», 2015

© Заславский А.Ю., 2015

таких больных часто возникают переломы костей, проблемы со зрением, свертываемостью крови, памятью и обучением. Характерна задержка полового развития. Явления холестаза развиваются в первые 3 месяца жизни и характеризуются желтухой с зеленоватым оттенком, увеличением размеров печени, непостоянной ахолией стула, темным цветом мочи. Печень увеличивается больше за счет левой доли, которая при пальпации гладкая, безболезненная, с закругленным краем, консистенция ее нормальная или умеренно плотная. Часто увеличивается селезенка. При синдроме Алажиля под кожей могут образовываться жировые скопления, называемые ксантомами (на тыльной поверхности суставов пальцев, на ладонной поверхности кистей рук, на задней поверхности шеи, в паховой области, вокруг ануса). Они вызваны аномально высоким уровнем холестерина в крови и свидетельствуют о тяжести процесса и длительности холестаза. Выявляются характерные фенотипические особенности: высокий, выступающий лоб, глубоко посаженные глаза, прямой нос, оттопыренные ушные раковины, выступающий подбородок. У больных с синдромом Алажиля выявляются изменения со стороны почек — гипоплазия, кисты, дистопия почек, удвоение мочеточника, стеноз почечной артерии, мочекаменная болезнь [2–4].

Специфическая терапия не разработана. Лечение направлено на поддержание функций пораженных органов и уменьшение симптомов заболевания. Для улучшения функции печени применяют гепатопротекторные препараты; для уменьшения желтухи и зуда — препараты урсодезоксихолевой кислоты. При тяжелом течении проводят трансплантацию печени [3].

Если атрезия внутрипеченочных желчных ходов выражена незначительно (отсутствует лишь небольшое количество желчных ходов), прогноз благоприятный и осложнения обычно не возникают. В большинстве случаев атрезия значительная, что является неблагоприятным для прогноза; в течение первых лет жизни развивается цирроз печени — больные погибают от печеночной недостаточности. Трансплантация печени позволяет продлить больным жизнь, но в случае сочетания с тяжелым пороком сердца ее проведение невозможно [5–6].

Приводим собственное наблюдение.

Мальчик Б., 11 месяцев, поступил в гастроэнтерологическое отделение с жалобами на интенсивную желтушность кожи и слизистых с зеленоватым оттенком, вялость, рвоту, выпадение прямой кишки.

Из анамнеза жизни и болезни известно, что ребенок родился от 1-й беременности, протекавшей с преэклампсией. Роды первые, самопроизвольные, в срок. Вес при рождении 2700 г. Период новорожденности протекал гладко, но мать отмечала желтушность кожных покровов с рождения, плохую прибавку в весе. В возрасте 1,5 месяца на фоне сохраняющейся желтушности кожи появил-

ся разжиженный стул. Ребенок госпитализирован в центральную районную больницу, где при осмотре выявлены повышенная кровоточивость, экхимозы. Мальчик был направлен в гематологическое отделение городской детской клинической больницы, где находился в течение 2 недель; диагностирован криптогенный гепатит неустановленной этиологии с выраженной степенью активности, вегетовисцеральная дисфункция на фоне перинатальной энцефалопатии. Для обследования переведен в областную детскую инфекционную клиническую больницу (ОДИКБ). В стационаре ребенок находился в течение месяца, был установлен диагноз: врожденная цитомегаловирусная инфекция, гепатит, тяжелая форма. Проводилась комплексная терапия, включая противовирусную. Однако мать самовольно забрала ребенка домой, оставив без лечения. Через месяц с жалобами на повышение температуры тела до 38,5 °С, нарастание желтухи повторно госпитализируется в ОДИКБ. Исследование на маркеры вирусной инфекции методом ПЦР — НВV, HCV, ЦМВ, ВЭБ — отрицательное. При проведении иммуноферментного анализа (ИФА) антитела классов IgG, IgM к ВПГ 6-го типа, токсоплазмозу, IgG к ЦМВ, ВЭБ-инфекции — отрицательные. Для исключения атрезии внутрипеченочных желчных протоков ребенок переведен в хирургический стационар, где данная патология исключена. При выписке общий билирубин 112 мкмоль/л (прямой 63,4; свободный 48,6), АЛТ до 11 норм, АСТ до 10 норм. Рекомендовано: продолжить прием урсофалька, атоксила, вскармливание низколактозными смесями, наблюдение педиатра. Спустя три месяца повысилась вялость, сонливость, желтушность кожных покровов приобрела зеленоватый оттенок, появилась полифекалия и осветление кала. Для проведения диагностической лапароскопии и биопсии печени направлен в хирургическое отделение многопрофильного областного стационара. Диагностирован хронический гепатит с формированием мелкоузлового цирроза печени и рекомендовано обследование и лечение в гастроэнтерологическом отделении многопрофильного областного стационара.

При поступлении состояние очень тяжелое за счет терминальной стадии печеночной недостаточности. Гипотрофия 2-й степени (вес 7 кг). В сознании, на осмотр реагирует негативно, двигательная активность снижена, общая вялость, гипотония мышц, задержка психомоторного развития (самостоятельно не сидит). Выражена желтушность кожи, слизистых и склер с зеленоватым оттенком. Пастозность лица, стоп, голеней. Лицо треугольной формы с широким выпуклым лбом, глубоко посаженными глазами, уплощенным, «птичьим» носом и острым подбородком, искривление V пальцев рук. В легких дыхание пуэрильное, хрипов нет. Границы сердца не изменены. Тоны сердца ритмичные, громкие, систолический шум на верхушке. Живот увеличен в размерах, асцит. Печень пальпировалась

до 3 см по середньключичній лінії, щільної консистенції, селезенка до 2,5 см. Стул окрашений, світло-жовтий, поліфекалія, випадіння прямої кишки. Моча темна.

Данні додаткових досліджень

Клінічний аналіз крові: гемоглобін — 75 г/л, ер. —  $2,5 \cdot 10^{12}$ /л, ЦП — 0,8, тромбоцити —  $70 \cdot 10^9$ /л, лейкоцити —  $22 \cdot 10^9$ /л, паличкоядерні нейтрофіли — 1 %, сегментоядерні нейтрофіли — 55 %, лимф. — 36 %, мон. — 7 %, СОЭ — 5 мм/час. Гематокрит — 18 %.

Клінічний аналіз мочи: кол-во — 100, колір жовтий, прозор. умерен., уд. вес 1020, білок, глюкоза — не виявлені, реакція кисла, епітелій перехідний 1–2 в п/зр., лейкоцити — 1–2 в п/зр.

Гельмінти та простейші в калі не виявлені. Копрограма — стеаторея.

Біохімічний аналіз крові: цитоліз (АЛТ 10 норм, АСТ 12 норм, гіпербілірубінемія 403 мкмоль/л, зв'язаний білірубін 294 (норма 2,1–6,4 мкмоль/л), вільний білірубін 108 мкмоль/л (норма 6,5–19,1 мкмоль/л), підвищення рівня щелочної фосфатази в 2 норми).

Виявлення синдрому холестаза диктує необхідність диференціальної діагностики між вторичними порушеннями та захворюваннями гепатобіліарної системи (вродженна тирозинемія, хвороба Байлера, неповна атрезія жовчних протоків, вторичний біліарний цирроз на фоні перенесеної генералізованої ЦМВ-інфекції, глікогенози, пероксисомні захворювання, інші аміноацидопатії, хвороба Коновалова — Вільсона, муковісцидоз, дефіцит альфа-1-антитрипсина). В зв'язі з цим проведені нижченаведені дослідження:

*Протеїнограма*: загальний білок — 51 г/л, альбумін — 44 %.

*Коагулограма*: протромбіновий індекс — 70,8 % (норма 93–107 %), час згортання — 13 мин (норма 5–10 минут).

*Альфа-1-антитрипсин* — в нормі.

*Альфа-фетопротеїн* — більше 100 000 нг/мл (норма < 11,3), в динаміці — 3600 нг/мл. Дефіцит жовчних протоків може компенсуватися їх проліферацією, що асоційовано з високою експресією альфа-фетопротеїна.

*Гамма-глутамінтрансфераза (ГГТ)* — 0,9 (норма 0,9–6,36 ммоль/час Ч л).

*Дослідження на маркери вірусної інфекції* методом ПЦР — IgM к ЦМВ — отр., IgG к ЦМВ — 2,05 (норма < 0,5). Данні зміни розцінені як персистируюча інфекція, викликана вірусом ЦМВ.

*Глюкоза крові* — 2,8 ммоль/л.

*Скринінг-тести мочи* — в нормі.

*Пилокарпинова проба* — в нормі.

*Медь мочи* — в нормі.

*Церулоплазмин* — в нормі.

*УЗИ органів брюшної порожнини та нирок*: печінка збільшена на 5 см, ехогенність паренхіми підви-

шена, холестаза, воротна вена дилатована до 8 мм, ізвита. Жовчний бульбашка: збільшена, гіпотонічна, стінка опухла до 3–4 мм, порожнина вільна. Селезенка збільшена на 4,5 см, край опухлий, токсико-проліферативна реакція паренхіми, вени помірно дилатовані. Нирки: уростаза немає, паренхіма не змінена.

*УЗИ головного мозку*: опухлість оболонок, рихлість епендіми, міжпівшарова щільність 2 мм.

*Комп'ютерна томографія* пояснично-крестцевого відділу хребтового стовпа: КТ-ознаки аномалії розвитку пояснично-крестцевого переходу (люмбалізація L6, spina bifida L6), агенезія копчика.

*ЕКГ*: синусова брадикардія, виражені порушення реполяризації міокарда.

*Діагностика*: ліво-правий шунт діаметром 4,8–5,5 мм в центральній частині міжпередсердної перегородки (МПП). Дилатація правих камер. Трикуспідальна регургітація I-ї ступеня. Висновок: вродженний порок серця; вторичний дефект МПП.

*Рентгенографія органів грудної клітки*: легочний малюнок не змінений. Корні — за тінью середостення, розширеної за рахунок тимомегалії I-ї ст., синуси вільні. Серце розширене в поперечнику, КТИ — 58 %.

*Патологогістологічне дослідження біоптата печінки*: два ділянки тканини коричнево-зеленовато-жовтого кольору з фрагментом капсули по 0,6 × 0,3 × 0,5 см, щільної консистенції. Висновок: хронічний гепатит з формуванням мелкоузлового циррозу.

*Патоморфологічне дослідження біоптата печінки* (окраска гематоксилин-еозин, збільшення × 200): біоптат печінки з порушенням структури тканини за рахунок утворення великої кількості ложних долек, з гігантклеточним метаморфозом гепатоцитів. Дольки розділені широкими сполучними септами з нерівномірною мононуклеарно-лейкоцитарною інфільтрацією (рис. 1).

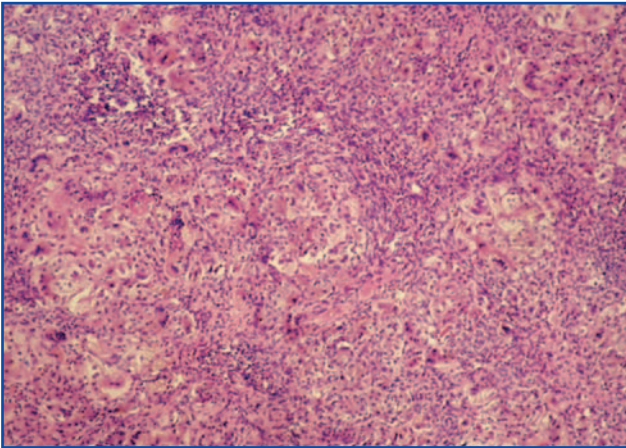
*Патоморфологічне дослідження біоптата печінки* (окраска гематоксилин-еозин, збільшення × 400): гігантклеточна трансформація гепатоцитів. Ознаки балоніруючої дистрофії гепатоцитів (коліквационний некроз) (рис. 2).

Консультація лор-лікарем — патології не виявлено; окулістом — патології не виявлено; неврологом — затримка темпів психомоторного розвитку внаслідок перинатального гіпоксическо-ішемічного ураження ЦНС; кардіолог, кардіохірург — вродженний порок серця, вторичний дефект міжпередсердної перегородки, НКО. Данні в користь легочної гіпертензії немає.

Висновок генетики: у дитини виявлені складні порушення в обміні речовин — порушення обміну довголанцюговими жирними кислотами, серосодержачими амінокислотами.

Зв'язок між внутрішньочеревною гіпотрофією, гіпоплазією внутрішньочеревних жовчних протоків, ВПС (ДМПП), біохімічними маркерами холестаза, змінений зі сторони опорно-двигального ап-





**Рисунок 1. Патоморфологічне дослідження біоптата печінки (окраска гематоксилин-езином, збільшення  $\times 200$ )**

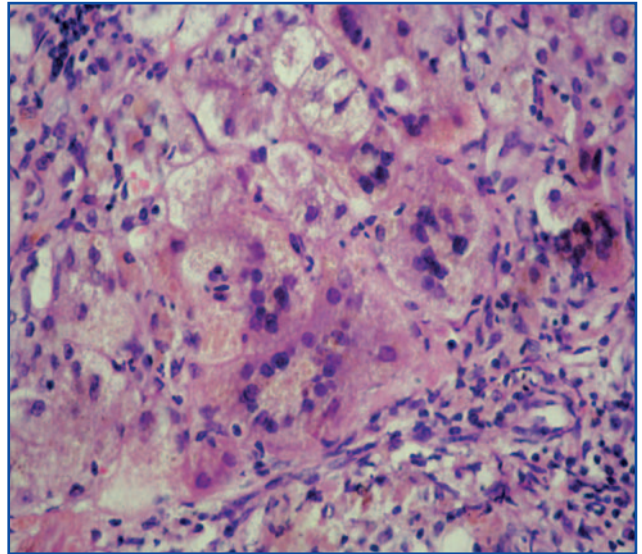
парата (лицеві дисморфії, ознаки аномалії розвитку пояснично-крестцового переходу (люмбалізація L6, spina bifida L6), агенезія копчика) і відставання в фізичному розвитку стали основою для діагнозу: синдром Алажіля. Вторичний біліарний цирроз печінки, мелкоузлової. Хронічна печеночна недостаточність з порушенням білково-синтетичної функції печінки, термінальна стадія. Порушення обміну серосодержащих амінокислот, довгоцепочечних жирних кислот.

На фоні терапії гепатита і синдрому холестаза стан дитини залишався важким: зберігалася виражена жовтушність шкіри, слизових, склер, періодично нестійкий стул, в'ялість, погана прибавка в масі, гіпербілірубінемія. З урахуванням характеру захворювання, розвитку циррозу печінки дитина була направлена на консультацію в Національний інститут хірургії і трансплантології АМН України ім. проф. А.А. Шалимова.

Висновок хірурга-трансплантолога: термінальна стадія захворювання печінки, внутріпеченочний холестаза, синдром Алажіля. Рекомендована пересадка печінки.

Трансплантація печінки дитині не проведена в зв'язі з матеріальними труднощами сім'ї. Погіршення стану дитини на фоні прогресування захворювання сталося через 2 місяці. Госпіталізована в клініку.

Стан дитини при поступленні важкий, що обумовлено хронічною печеночною недостаточністю в термінальній стадії. При огляді в свідомості, різко в'ялий, адинамічний, постанує. Не лихорадит. Катаральних явищ немає. Одышка виражена мінімально, змішаного характеру, ЧД 28–30 в 1 хвилину, ЧСС від 104 до 120 ударів в 1 хвилину. Шкіра, склери, слизові жовтушні з зеленуватим відтінком. Пастозність век, стоп, передньої брюшної стінки. В легких дихання жорстке, хрипов немає. Тони серця приглушені, ритмічні, систолічний шум над



**Рисунок 2. Патоморфологічне дослідження біоптата печінки (окраска гематоксилин-езином, збільшення  $\times 400$ )**

областю серця. Живіт збільшений в розмірах, вздут. Печінка до 13 см нижче краю реберної дуги, селезінка до 4,0 см. Стул світло-жовтий, кашецеобразний. Періодично випадає пряма кишка. Моча жовта. При обстеженні загальний білірубін 1005,8 мкмоль/л (прямий — 578,0; вільний — 427,8), значне підвищення рівня трансаміназ: АЛТ — 1,88, АСТ — 1,55 (N — 0,06–0,14). Проводилася терапія, включаючи урсохол, глутаргін, сорбенти, діуретики, вітаміни, ферменти, зубіотики, антибактеріальні препарати, інфузію глюкозо-солевих розчинів з метою дезінтоксикації, корекцію гіпопротеїнемії (10% альбумін), диселектролітних порушень; в подальшому з метою підвищення коагуляційного потенціалу крові проводилися інфузії свіжезамороженої плазми і корекція анемії трансфузією тромбоцитарної маси. Незважаючи на проведення комплексної терапії, на 3-ї сутки стан дитини різко прогресивно погіршується на фоні термінальної стадії хронічної печеночної недостаточності. Дитина стає різко адинамічним, сонливим, іноді відкриває очі, прогресує печеночна енцефалопатія. Привертає на себе увагу печеночний запах. Шкірні покриви, видимі слизові, склери різко жовтушно-зеленоватого кольору, сухість шкіри, свербіж. Відзначаються підвищення температури тіла до фебрильних цифр. Апетит знижений. Відзначається тошнота, повторна блювота. Зростає набрятковий синдром. Приєднується ДВС-синдром, який в останні дні життя прогресивно зростає. Виражений парез кишечника, повторюються випадіння прямої кишки. Збільшується гіпербілірубінемія, рівень трансаміназ залишається високим, незважаючи на повторні інфузії 10% альбуміна, зберігається гіпопротеїнемія, гіпоксемія, важко піддається корекції, прогресують тромбо-

цитопения, змінення зсвертывающей системи крові, запалительні змінення в крові, реєструється декомпенсований метаболічний ацидоз. В динаміці спостереження на фоні термінальної стадії печеночної недостатності прогресивно нарастають проявлення поліорганних порушень — церебральна, серцево-судинна, дихальна недостатність, ДВС-синдром. На 3-і сутки перебування в стаціонарі зареєстрована біологічна смерть.

**Патологоанатомічний діагноз:** МВПР:

1. Синдром Алажіля (внутрипеченочний холестаза, ВПС — II АВД, аномалія розвитку позвонка (люмбалізація L6, агенезія копчика)). 2. Порушення обміну серосодержащих амінокислот, довгоцепочечних жирних кислот.

**Осложнення:** вторинний біліарний цирроз печінки, мелкоузловой. Хронічна печеночна недостатність з порушенням білково-синтектичної функції печінки, термінальна стадія. Вторинна мітохондріальна дисфункція.

**Сопутствующий:** вторинна КМП, НК II АБ. Гіпотрофія II ст., пре- і постнатальна, змішаного генеза. Випадення прямої кишки, анемія тяжкої ступені.

Таким образом, діагностика синдрому Алажіля заснована на виявленні характерних особливостей фенотипа і 2 або більше типових аномалій і/або пороков розвитку інших органів і/або систем. Прогностичне значення при динамічному обстеженні дітей з синдромом Алажіля має рівень білірубіна, нормалізація якого во втором полугоді життя свідчить про високу ймовірності відсутності показань до проведення трансплантації печінки в процесі тривалого часу, можливо в процесі всієї життя. Систем-

ність ураження при синдромі Алажіля ускладнює перебіг хвороби і ускладнює лікування. Вибір хірургічної тактики залежить від багаточисельних поєданих пороков розвитку. Як один із ймовірних етіологічних факторів, що призводять до малого діаметру внутрішньопеченочних жовчних протоків в внутрішньотрубному періоді, можна розглядати цитомегаловірус. Порушення обміну серосодержащих амінокислот, довгоцепочечних жирних кислот не входить в комплекс змін органів і систем при синдромі Алажіля і погіршує прогноз захворювання дитини.

## Список литературы

1. Дегтярева А.В. Дифференциальная диагностика и принципы этиопатогенетического лечения заболеваний печени и желчных путей у новорожденных и детей раннего возраста: Автореф. дис... д-ра медицинских наук. — М., 2010. — 40 с.
2. Fabris L., Cadamuro M., Guido M., Spirli C., Fiorotto R., Colledan M., Torre G., Alberti D., Sonzogni A., Okolicsanyi L., Strazabosco M. Analysis of Liver Repair Mechanisms in Alagille Syndrome and Biliary Atresia Reveals a Role for Notch Signaling // *Am. J. Pathol.* — 2007. — 171 (2). — 641-653.
3. Hirschfield G. Novel perspectives on the pathogenesis of primary biliary cirrhosis and primary sclerosing cholangitis // *EALS Postgraduate course «Cholestatic diseases of the liver and bile ducts».* — Berlin, 2011. — P. 3-69.
4. Kamath B., Munos P., Bab N., Baker A. et al. A longitudinal Study to Identify laboratory predictors of liver disease outcome in Alagille syndrome // *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* — 2010. — 50 (5). — 526-530.
5. Ling S. C. Congenital cholestatic syndromes: what happens when children grow up? // *Can. J. Gastroenterol.* — 2007. — 21 (11). — 743-751.
6. Rauch R., Hofbeck M., Zweier C., Koch A., Zink S., Trautmann U., Hoyer J., Kaulitz R., Singer H., Rauch A. Comprehensive genotype-phenotype analysis in 230 patients with tetralogy of Fallot // *J. Med. Genet.* — 2010. — 47. — 321-331.

Получено 08.01.15 ■

Омельченко О.В.<sup>1</sup>, Ермолаев М.М.<sup>2</sup>, Сенаторова Г.С.<sup>1</sup>, Шипко А.Ф.<sup>1</sup>, Омельченко-Селюкова Г.В.<sup>1</sup>, Ермолаева М.М.<sup>2</sup>, Левченко Ю.О.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Харківський національний медичний університет

<sup>2</sup>КЗОЗ «ОДКЛ», м. Харків

### АРТЕРІОПЕЧІНКОВА ДИСПЛАЗІЯ (СИНДРОМ АЛАЖІЛЯ) У ДИТИНИ (клінічний випадок)

**Резюме.** Представлено клінічне спостереження дитини з рідкісною нозологічною формою — синдромом Алажіля. Серед причин неонатального холестаза синдром Алажіля займає друге місце, зустрічається з частотою 1 : 70 000 новонароджених. Синдром характеризується недостатньою кількістю або малим діаметром жовчних протоків, що виводять жовч із печінки. Синдром Алажіля включає поєднання не менше трьох із п'яти основних ознак: хронічного холестаза, серцево-судинних дефектів, аномалій хребта, дефектів очей, характерних черепно-лицьових ознак. Єдиним радикальним методом лікування при формуванні цирозу печінки й відсутності грубих пороків є трансплантація печінки.

**Ключові слова:** артеріопечінкова дисплазія, синдром Алажіля, діти.

Omelchenko Ye.V.<sup>1</sup>, Yermolaiev M.N.<sup>2</sup>, Senatorova A.S.<sup>1</sup>, Shipko A.F.<sup>1</sup>, Omelchenko-Seliukova A.V.<sup>1</sup>, Yermolaieva M.M.<sup>2</sup>, Levchenko Yu.A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Kharkiv National Medical University

<sup>2</sup>Municipal Healthcare Institution «Regional Children's Clinical Hospital», Kharkiv, Ukraine

### ARTERIOHEPATIC DYSPLASIA (ALAGILLE SYNDROME) IN A CHILD (Clinical Case)

**Summary.** The article presents a clinical case of a child with a rare nosology — Alagille syndrome. Among the causes of neonatal cholestasis, Alagille syndrome is ranked second, it occurs with an incidence of 1 per 70,000 of newborns. This syndrome is characterized by an insufficient number or by a small diameter of intrahepatic bile ducts, which carry bile from the liver. Alagille syndrome includes a combination of at least three of the five main symptoms: chronic cholestasis, cardiovascular defects, abnormalities of the spine, eye defects, typical craniofacial signs. The only definitive therapy with the formation of liver cirrhosis and without gross defects is liver transplantation.

**Key words:** arteriohepatic dysplasia, Alagille syndrome, children.