Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз (ПСВХ) представляет собой группу редких генетических заболеваний с нарушением функции клеток печени и/или внутрипеченочных желчных протоков, которые обычно проявляются в раннем младенчестве.[1] Наиболее распространены типы ПСВХ-1, ПСВХ-2 и ПСВХ-3.[1,2]

В основе ПСВХ лежат нарушения функции белков с разнообразными функциями

Характеризуется застоем желчи - холестазом, дефицитом жирорастворимых витаминов, задержкой роста, сильным зудом, который может привести к нарушению сна, и прогрессирующим заболеванием печени.[1,6]

Холестатический зуд настолько сильный, что может привести к членовредительству и стать причиной решения о пересадке печени[7,8]

Кроме того, существуют другие редкие формы ПСВХ с различными фенотипами, но все они сопровождаются холестазом и потенциальным развитием цирроза печени.[3,4]

Менее половины пациентов с ПСВХ доживают до 10 лет (и лишь немногие достигают 18 лет) без какой-либо формы хирургического вмешательства, включая трансплантацию печени или шунтирование желчевыводящих путей.[5]

1.Davit-Spraul A, et al. Orphanet J Rare Dis. 2009;4:1; 2. Baker A, et al. Clin Res Hepatol Gastroenterol. 2019;43:20-36; 3. Goldberg A and Mack CL. Clin Liver Dis (Hoboken). 2020;15:105-109; 4. Amirneni S, et al. World J Gastroenterol. 2020;26(47):7470-7484. 5. Pawlikowska L, Strautnieks S, Jankowska I, et al. Differences in presentation and progression between severe FIC1 and BSEP deficiencies. Journal of hepatology. 2010;53(1):170-178 6. Bull LN and Thompson RJ. Clin Liv Dis. 2018;22:657–669. 7. Mehl A, et al. World J Transplant. 2016;6(2):278-290; 8. Van Wessel DBE, et al. Hepatology. 2021;74(2):892-906

ООО «Ипсен», 109147, г. Москва, внутригородская территория (внтуригородское муниципальное образование) города федерального значения муниципальный округ Таганский, Таганская ул., д. 17-23, этаж 2, помещение I, комнаты 16, 18, 18А, 18Б, 18В, 19-27, 30-36, 36А, 38, 39А, 39Б, 39В.+7 495 258-54-00, факс +7 495 258-54-01, сайт www.ipsen.com/russia/

Материал разработан при поддержке компании IPSEN с целью повышения осведомленности пациентов о заболевании. Информация не заменяет консультацию специалиста здравоохранения. Материал может быть передан пациенту через специалиста здравоохранения или организацию пациентов. В случае возникновения вопросов обратитесь к лечащему врачу.

BYL-RU-000047_02.10.2024