Tytuł: Wrodzone zaburzenia syntezy kwasów żółciowych / Inborn errors of bile acids synthesis

Słowa kluczowe: WITAMINY ROZPUSZCZALNE W TŁUSZCZACH WRODZONE ZABURZENIA SYNTEZY KWASÓW ŻÓŁCIOWYCH NIEWYDOLNOŚĆ WĄTROBY CHOLESTAZA DEFICYT DEHYDROGENAZY 3B-HYDROKSY-Δ5-C-27- STEROIDOWEJ KWAS URSODEOKSYCHOLOWY
Keywords: URSODEOXYCHOLIC ACID LIVER FAILURE FAT SOLUBLE VITAMINS CHOLESTASIS INBORN ERRORS OF BILE ACIDS SYNTHESIS 3B-HYDROXY-Δ5-C27-STEROID DEHYDROGENASE DEFICIENCY

Autorzy:
Piotr Socha - Dyrektor ds. naukowych Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie
 Kierownik oddziału w Klinice Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Irena Jankowska - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Patryk Lipiński - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:
Wrodzone zaburzenia syntezy kwasów żółciowych stanowią heterogenną grupę genetycznie uwarunkowanych defektów enzymatycznych na szlaku biosyntezy kwasów żółciowych. Celem artykułu jest charakterystyka patogenezy, obrazu klinicznego, diagnostyki oraz leczenia wrodzonych zaburzeń syntezy kwasów żółciowych na podstawie aktualnego przeglądu piśmiennictwa oraz doświadczeń ośrodka.

Abstract:
Progressive familial intrahepatic cholestasis belongs to the family of familial intrahepatic cholestais disorders inherited in an autosomal recessive pattern. The aim of this manuscript was to describe the pathogenesis, clinical presentation, diagnostic process and treatment of inborn errors of bile acids synthesis, based on the literature review and center experiences.