



КЛИНИЧЕСКИЕ ВАРИАНТЫ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА У ДЕТЕЙ

А.В. Муратходжаева¹ Е. Хамдамова²

Ташкентский педиатрический медицинский институт¹, Отделение скрининга
«Матери и ребенка» РСНПЦЗМиР²

Болезнь Вильсона-Коновалова – редкая аутосомно-рецессивное заболевание, которое характеризуется патологическим накоплением меди в печени, головном мозге и других тканях. Диагностика болезни представляет собой сложную задачу вследствие гетерогенности клинических проявлений.

Цель исследования: на основании клинико-биохимических и инструментальных исследований определить клинические варианты заболевания.

Материалы и методы исследования: под наблюдением находились 32 пациента, которые по совокупности клинико-anamnestических, инструментальных и биохимических исследования поставлен предварительный диагноз болезни Вильсона-Коновалова. Возраст детей варьировал от 6 до 15 лет, средний возраст составляет $12,1 \pm 0,3$ лет, среди них мальчики составили 56,3% (18 из 32), а девочки – 43,7% (14 из 32). Согласно Лейпцигской количественной шкале, данные диагнозы считаются предварительным, т.к. еще не получили молекулярно-генетического подтверждения. В результате дальнейшей диагностики было установлено, что у 11 (34,4%) - абдоминальная форма, у 12 (37,5%) – церебральная и у 9 (28,1%) – смешанная форма.

Все детям было проведено лабораторное исследование (церулоплазмин в крови, общий билирубин, АсТ, АлТ, щелочной фосфатазы) и инструментальные (МРТ головного мозга, УЗИ печени) исследования.

Результаты исследования: в ходе опроса было установлено, что 17 (53,1%) детей родилось от родственных браков.

У всех 32 пациентов отмечено минимальное или умеренное повышение активности трансаминаз, а у 30 - снижение концентрации церулоплазмينا в сыворотке крови. Уровень церулоплазмينا был снижен, в среднем, до $7,8 \pm 4,3$ мг/дл, при этом необходимо отметить, что у 2-их (6,0%) детей церулоплазмин был на нижней границе нормы.



Инструментальные исследования позволили выявить различные степени выраженности специфические изменения данного заболевания. При ультразвуковом исследовании органов брюшной полости обращало внимание достоверное увеличение обеих долей печени в группе детей с хроническим гепатитом. Паренхима этих органов была неоднородной, гиперэхогенной за счет множественных, мелких, различных по эхогенности сигналов.

У всех наблюдаемых детей мы обследовали ЦНС с целью определения клинических симптомов ее поражения. Результаты обследования позволили диагностировать у 9 из 32 больных смешанную форму болезни Вильсона: сочетание поражения печени (хронический гепатит) и ЦНС (признаки экстрапирамидного синдрома разной степени выраженности). У 6 из 9 больных с неврологическими проявлениями отмечены значительные общемозговые и психоэмоциональные расстройства (депрессивный фон настроения, нарушения сна, ухудшение внимания, памяти, снижение когнитивных функций), а также изменения со стороны черепно-мозговых нервов: горизонтальный нистагм, недостаточность конвергенции и аккомодации, нарушение иннервации лицевого нерва по периферическому типу, дисфония, дизартрия, замедление речи.

Выводы: по результатам предварительного исследования установлена высокая степень аутомно-рецессивного наследования: 53% детей родилось от родственного брака. Среди пациентов преобладала церебральная форма заболевания. Биохимические маркеры отражают глубину патологического процесса, что диктует необходимость проведения молекулярно-генетического диагностики.