

Болезнь Вильсона-Коновалова (гепатолентикулярная дегенерация) -

генетически обусловленное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которого лежит нарушение обмена меди с избыточным накоплением ее преимущественно в печени и ЦНС.



Эпидемиология

Встречается в
среднем в популяции
3:100000.

Распространённость
выше среди
народностей где
распространены
близкородственные
браки.

Чаще болеют
мужчины, средний
возраст дебюта 11-25
лет.



Патогенез

Генетический дефект



Нарушение функции медьтранспортирующей АТФазы и внутриклеточного транспорта меди



Резкое снижение экскреции меди с желчью, накопление в гепатоцитах



Накопление свободных радикалов и запуск ПОЛ



- Увеличение уровня свободной меди в сыворотке крови
- Отложение и накопление меди в тканях ГМ и роговице
- Эпизоды внутрисосудистого гемолиза
- Увеличение экскреции меди с мочой и отложение в канальцах почек



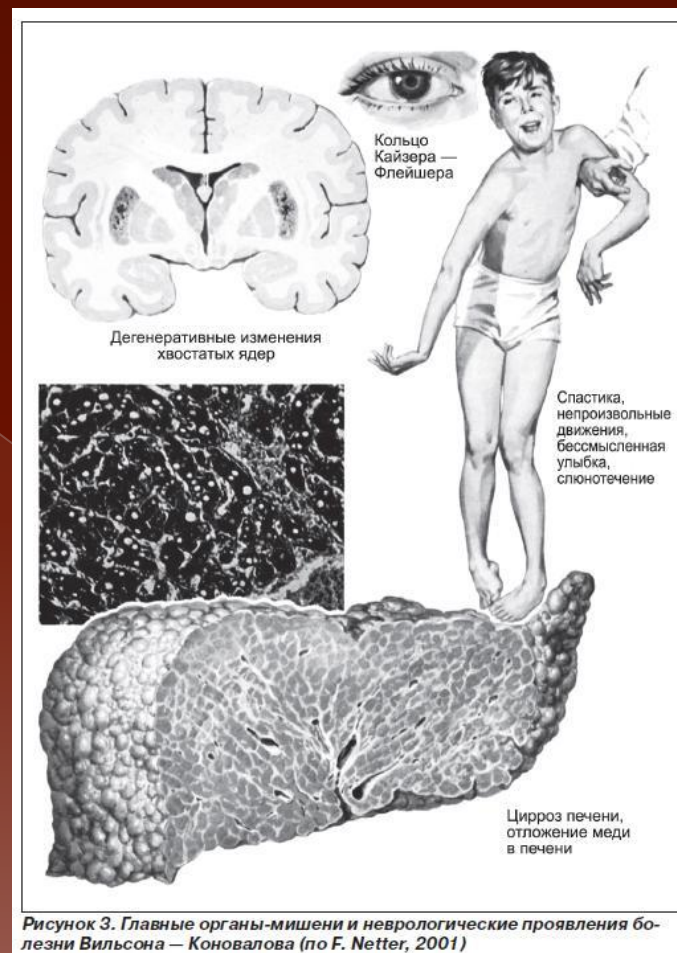
Нарушение синтеза церулоплазмينا

Дебют болезни

- Печеночные проявления
(Слабость, желтуха, снижение аппетита, асцит, отёки)
- Неврологические расстройства
(Крупноразмахистый тремор, нарушения походки, дизартрия, дисфония)
- Гемолитические кризы
(С лихорадкой, анемией, гепатоспленомегалией)
- Психические нарушения
(Немотивированный гнев, вычурность и манерность поведения, бред и галлюцинации)
- Аменорея, бесплодие, самопроизвольные аборты
- Смешанные клинические формы

Клинические формы

- 1) Ригидно-аритмогиперкинетическая
- 2) Дрожательно-ригидная
- 3) Дрожательная
- 4) Экстрапирамидно-корковая
- 5) Абдоминальная (брюшная)



Ригидно-аритмогиперкинетическая форма

- Характеризуется мышечной ригидностью с контрактурами, насильственными торсионно-дистоническими или хореоатетонидными движениями. Ригидность распространяется на мышцы туловища и конечностей, мимические мышцы. Дебют болезни в возрасте от 7 до 15 лет с быстрым прогрессированием.



Дрожательно- ригидная форма

- Развивается одновременно ригидность и дрожание. Может сопровождаться дисфагией и дизартрией. Дрожание варьирует по степени выраженности. Дебют в возрасте 15-20 лет, течёт более благоприятно.

Дрожательная форма

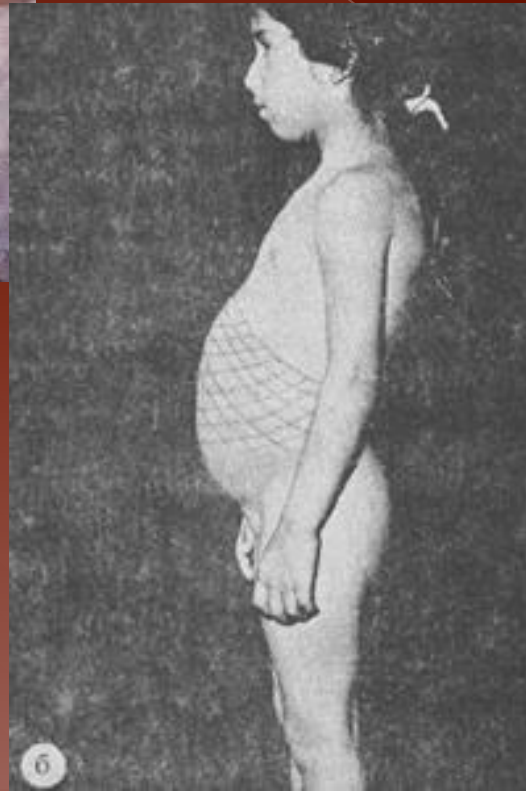
- Проявляется распространённым дрожанием и отсутствием мышечной ригидности, резко усиливающимся при удержании рук в определённом положении и при целенаправленных движениях. Дебют 20-30 лет.

Экстрапирамидно-корковая форма

- Характеризуется присоединением быстро нарастающих пирамидных парезов и эпилептических припадков. Также характерны выраженные соматические нарушения, желтуха, гепатоспленомегалия.

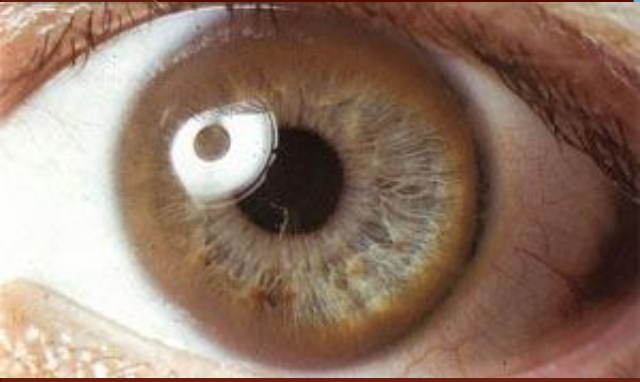


Абдоминальная форма



- Ведущими являются тяжёлые поражения печени, приводящие больных к смерти раньше, чем появляются неврологические симптомы. Чаще наблюдаются у детей.

Диагностика



- Типичным симптомом является кольцо Кайзера-Флейшера – отложение пигмента, содержащего медь, по периферии роговицы глаза

Диагностика

- Снижение содержания меди в сыворотке крови ниже 80 мкг на 100 мл
- Снижение концентрации церулоплазмина ниже 20 мг на 100 мл
- Повышение экскреции меди с мочой более 100 мкг в сутки

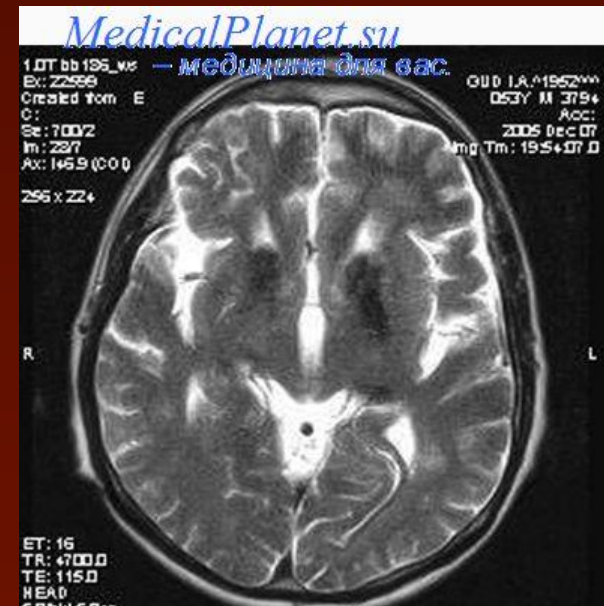
Диагностика

Из инструментальных методов обследования при болезни Вильсона-Коновалова используют:

- - ультразвуковое исследование и компьютерную томографию органов брюшной полости



- магнитно-резонансную томографию головного мозга



- осмотр роговицы с помощью щелевой лампы



Лечение

* Патогенетическое

Триентин 1-1,5 мг/сут в три приема

Тетратиомолибдат 120 мг/сут

Препараты цинка (сульфат и ацетат цинка): 200 мг сульфата 3-4 раза/сут и 50 мг ацетата 3 раза/сут

- Гепатопротекторы
- Эссенциальные фосфолипиды
- Витаминотерапия
- Дезинтоксикационная терапия
- Купирование гемолитического криза (ГКС, препараты крови, нуклеонат натрия)
- Спленэктомия
- Пересадка печени

Спасибо за внимание

