

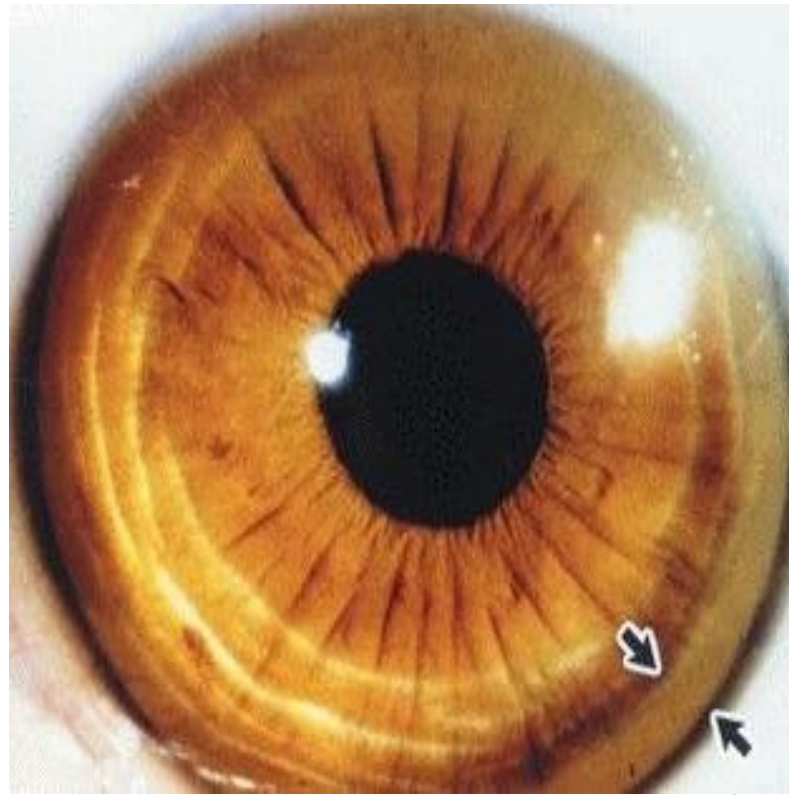
**Болезнь Вильсона-Коновалова
или гепатоцеребральная дистрофия**

Болезнь Вильсона-Коновалова (гепатолентикулярная дегенерация) является наследственным нарушением обмена меди в человеческом организме, при котором данный минерал накапливается в различных органах (например, в головном мозге или печени), что приводит к нарушению их функций и патологическим изменениям в них.

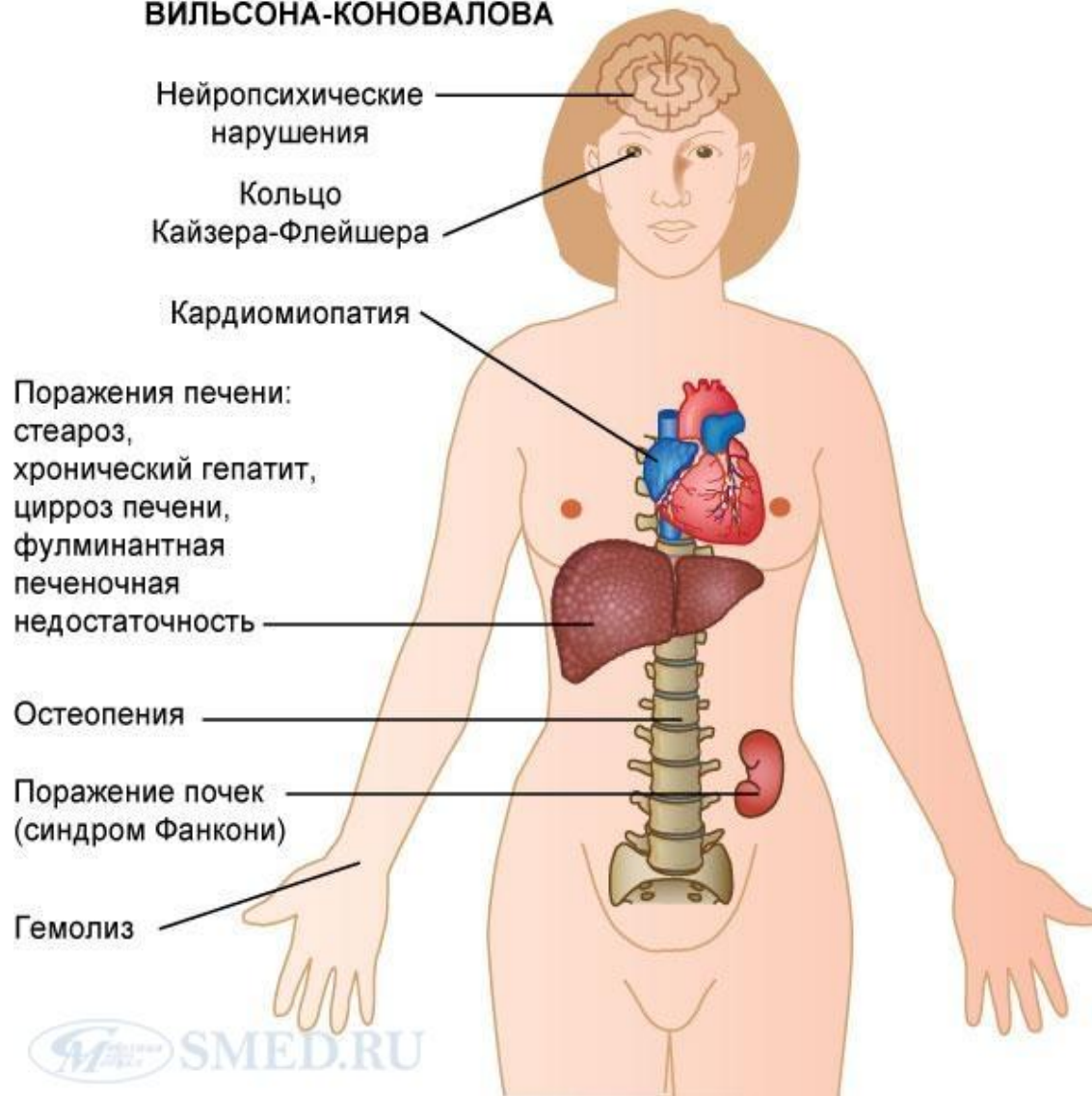
- ▶ Диагностируется у 5-10 % больных циррозом печени дошкольного и школьного возраста. Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу, обусловлено низким или аномальным синтезом церулоплазмينا - белка, транспортирующего медь. Ген АТР7В, мутации которого вызывают заболевание, расположен на 13-й хромосоме
- ▶ Данная болезнь встречается как у женщин, так и у мужчин, примерно 30 случаев на миллион человек. У мужчин заболевание диагностируется в четыре раза чаще, что зафиксировано независимо от места проживания и образа жизни человека. Для регионов, в которых существуют близкородственные браки, болезнь Вильсона-Коновалова диагностируется с большей частотой.

СИМПТОМЫ

- ▶ Болезнь Вильсона-Коновалова может проявляться двояко, особенно различается дебют каждой из форм. Если патология образуется в печени, то со временем развивается цирроз. При неврологических отклонениях поражаются базальные ганглии, кора головного мозга и мозжечок. Невралгическая форма данной болезни характеризуется следующей симптоматикой:
 - Проявлением тремора и гримасничанья;
 - Наличием хореоформных движений конечностями (порывистые и беспорядочные движения конечностей)
 - Возникновением атаксии (нарушение согласованности движений различных мышц)
 - Эпилептическими припадками.



КЛИНИЧЕСКАЯ МАНИФЕСТАЦИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА



- ▶ При остром течении у 25 % больных, болезнь проявляется внезапно, появляется желтуха, повышается температура тела, возникает слабость и расстройство аппетита. Развивается печёночная недостаточность, имеющая молниеносное течение. В большинстве случаев заболевание заканчивается летальным исходом, несмотря на проводимое лечение. Хроническое течение заболевания имеет медленный характер и не проявляется у детей до пяти лет. В 42% случаев болезнь Вильсона-Коновалова начинается с процесса поражения печени.
- ▶ Печёночные и неврологические нарушения появляются с одинаковой частотностью и при отсутствии своевременного лечения возможно развитие обеих форм болезни. Начальная стадия характеризуется лишь психическими нарушениями, которые даже при длительном лечении не искореняются. Часто дебют заболевания сопровождается следующими симптомами:
 - Лихорадка;
 - Поражение суставов;
 - Гемолитическая анемия.
- ▶ От переизбытка меди в организме, характерном для синдрома Вильсона-Коновалова, возникает целый ряд сопутствующих заболеваний: сахарный диабет, аневризм, патологическое изменение сосудов, развитие атеросклероза и синдрома Фанкони.

Лечение

- ▶ Лечение болезни Вильсона-Коновалова носит симптоматичный характер и в его основу входит снижение запасов меди в организме и уменьшение её поступления с продуктами питания. Медикаментозное лечение направлено на вывод меди из организма при помощи соответствующих лекарственных препаратов: соли цинка и D-пенициллина. Каждый пациент лечится по индивидуальной схеме, что очень важно при данном заболевании. Постепенно дозы препаратов увеличиваются, что позволяет добиться лучшего результата.

Спасибо за внимание

Работу выполнила : Макаркина Анастасия
Группа 2 сд