

Министерство здравоохранения РФ
Северный государственный медицинский университет
Кафедра инфекционных болезней

Зав. кафедрой: д.м.н., доцент Самодова О.В.
Преподаватель: д.м.н., доцент Самодова О.В.

Болезнь Вильсона – Коновалова Дифференциальный диагноз с хроническими гепатитами

Выполнила студентка 6 курса
педиатрического факультета 6
группы Богданова Н.А.

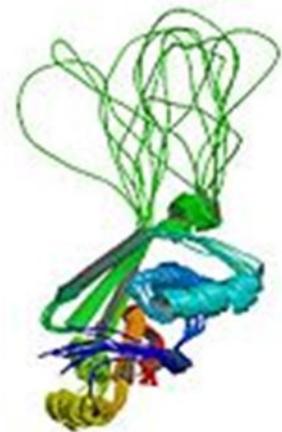
Архангельск, 2015г

Болезнь Вильсона – Коновалова

- тяжелое прогрессирующее наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение экскреции меди из организма, приводящее к избыточному накоплению этого микроэлемента в тканях и сочетанному поражению паренхиматозных органов и головного мозга
- синонимы: гепатолентикулярная дегенерация, гепатоцеребральная дистрофия

Этиология

- Мутации гена АТР7В, который локализован на длинном плече 13 хромосомы (локусе 13q14.3) и кодирует медь-транспортирующую АТФ-азу Р-типа –АТР7В.
- В настоящее время идентифицировано более 600 различных мутаций
- Передается по аутосомно-рецессивному типу
- Распространенность 1 на 25000

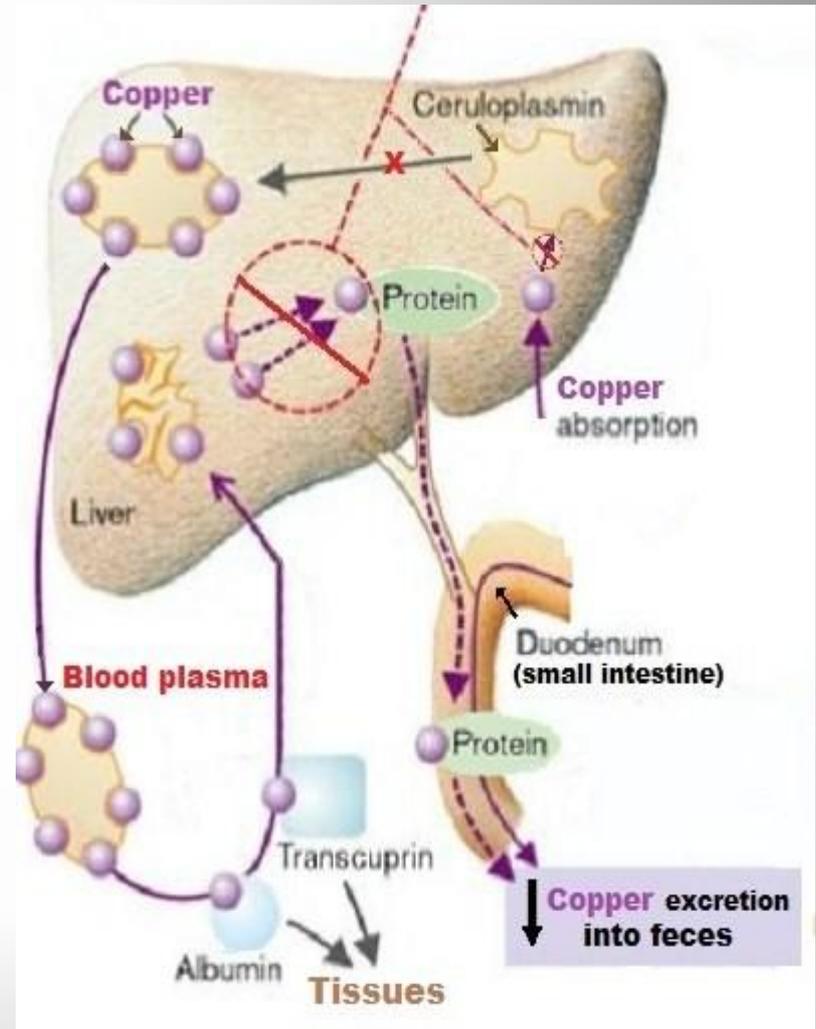


Патогенез

- АТФ-аза 7А
- всасывание меди из кишечника и доставка его через воротную вену в печень
- АТФ-азы 7В
- транспорт меди из внутриклеточных депо в желчь
- включение меди в апоцерулоплазмин для синтеза функционального белка церулоплазмينا

Патогенез

- Генетический дефект фермента АТФ 7В
- Нарушение синтеза церулоплазмينا
- Увеличение содержания в крови меди, не связанной с церулоплазмином
- Медь начинает откладываться в печени, вызывая нарушения ее функции



Патогенез

- Цитотоксическое и цитолитическое повреждение гепатоцитов приводит к увеличению в крови “свободной” фракции меди (развитие гемолитических кризов)
- Из кровотока медь элиминируется через почки, вызывая нефизиологическую гиперкупрурию и в избыточном количестве депонируется в тканях и органах (ГМ, почки, глаза и др.)  развитие хронической медной интоксикации с полиорганным поражением

Классификация

1. Абдоминальная форма
2. Церебральная форма:
 - ригидно-аритмогиперкинетическая
 - дрожательно-ригидная форма
 - дрожательная форма
 - экстрапирамидно-корковая форма

Клиническая картина

- Дебют чаще в 5-40 лет.
- Клинический полиморфизм:
 - ✓ Печеночная манифестация – 40-50%
 - ✓ Неврологическая и психическая – 10-35%
 - ✓ Гематологический синдром 15%

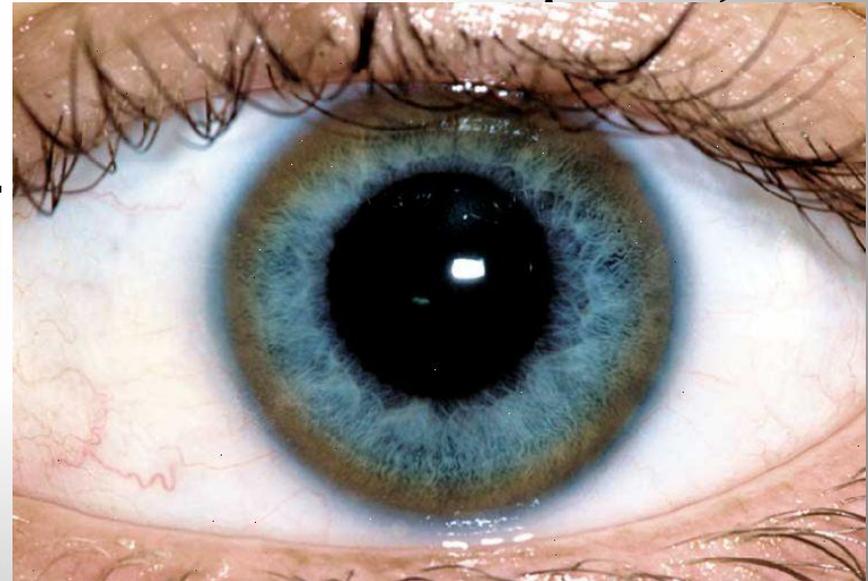
Специфический признак - кольца Кайзера
Флейшера

Клиническая картина

- ✓ Поражение печени:
 - Острый гепатит (желтуха, астенический синдром, анорексия)
 - Хронический гепатит (симптомы ХГ + кольца Кайзера-Флейшера)
 - Фульминантная печеночная недостаточность
 - Цирроз печени

Клиническая картина

- ✓ ЦНС - экстрапирамидная симптоматика: тремор, ригидность, гиперсаливация, брадикинезия, дистония мышечного тонуса, обеднение мимики, дизартрия, нарушения координации движений и мелкой моторики, изменение походки
- ✓ Глаза – кольцо Кайзера-Флейшера



Клиническая картина

- ✓ Почки – миноацидурией, гиперфосфатурией, гиперкальциурией, глюкозурией, урикозурией, потерей калия, дефицитом бикарбоната, почечным тубулярным ацидозом
- ✓ Сердечно-сосудистая система - кардиомиопатии
- ✓ Опорно-двигательный аппарат - артропатии
- ✓ Гематологические нарушения - гемолитические анемии

Клиническая манифестация болезни Вильсона-Коновалова



Клиническая картина

- ✓ Дерматологические проявления - голубые лунки у ногтевого ложа, гиперпигментация кожи
- ✓ Эндокринная система - гипопаратиреоз и нарушение толерантности к глюкозе, задержка полового созревания, гинекомастия, при возникновении беременности высока вероятность самопроизвольных абортов



Диагностика

Показатели обмена меди:

- Снижен уровень сывороточного церулоплазмينا $<0,2$ г/л (N 0,2-0,6)
- Повышена 24-часовая экскреция меди с мочой $>1,6$ мкмоль/сут (N 0,1-1,6) или >80 мкг/сут.
- Повышено содержание меди в ткани печени (биопсия) $>70-250$ мкг/г сухого веса (N 40-50) или >4 мкмоль/г сухого веса (N <4)
- Уровень “нецерулоплазминовой или токсичной” меди сыворотки $>1,6$ мкмоль/л или >250 мкг/л (N <150 мкг/л), при этом уровень общей меди сыворотки N (12-24 мкмоль/л) или снижен

Дифференциальный диагноз с хроническим гепатитом

- ❖ Клинические данные:
 - Сочетание симптомов хронического гепатита с поражением других систем
 - Специфический симптом - кольца Кайзера-Флейшера
- ❖ Лабораторные данные:
 - Изменение показателей обмена меди
 - Отсутствие специфических маркеров хронического гепатита

Список использованной литературы

- Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Вильсона-Коновалова
- <http://neurosys.ru/bolezni/bolezni-vilsona-konovalova>
- <http://lekmed.ru/info/arhivy/bolezni-organov-pischevareniya-u-detey-64.html>

Спасибо за внимание!

