

The background is a dark blue gradient with a network of glowing blue nodes and lines. The nodes are represented by small, bright blue circles of varying sizes, some of which are larger and more prominent. The lines are thin, light blue, and connect the nodes in a complex, web-like pattern. The overall effect is a sense of digital connectivity and data flow.

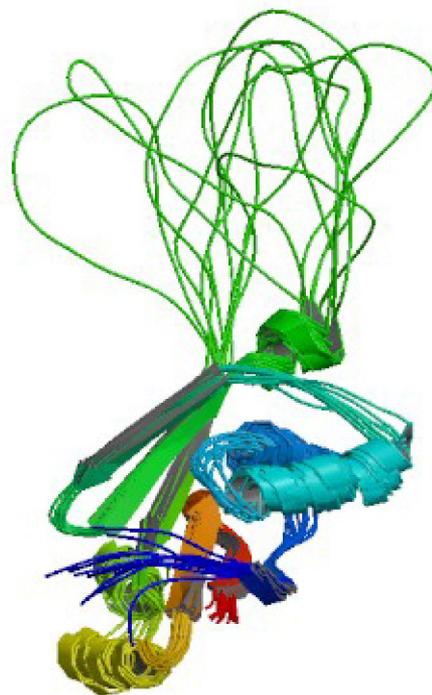
# Болезнь Вильсона- Коновалова

(гепатоленцикулярная дегенерация)

## Болезнь Вильсона-Коновалова

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

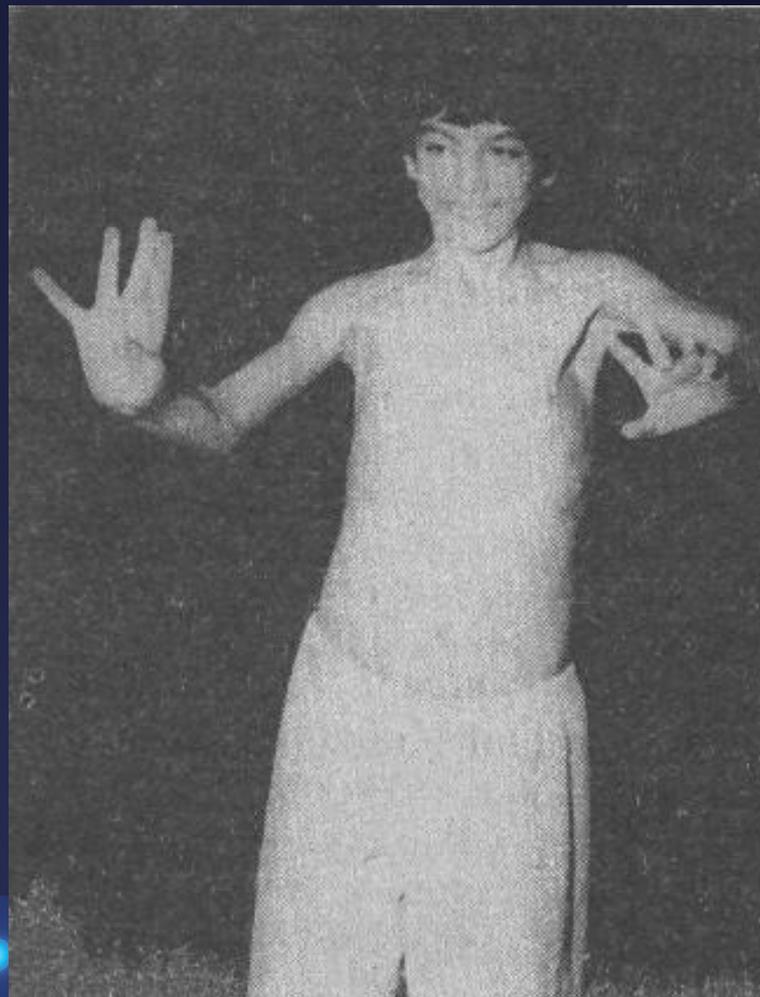
Диагностируется у 5-10 % больных циррозом печени дошкольного и школьного возраста. Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу. Ген АТР7В, мутации которого вызывают заболевание, расположен на 13-й хромосоме (участок 13q14-q21).



# Эпидемиология

Встречается в среднем в популяции 3:100 000 человек.

Распространённость заболевания выше среди народностей, где распространены близкородственные браки. Чаще болеют мужчины, средний возраст дебюта 11-25 лет.



# Патогенез

1

Генетический дефект

2

Нарушение функции медьтранспортирующей АТФазы и внутриклеточного транспорта меди

3

Резкое снижение экскреции меди с желчью, накопление в церулоплазмине гепатоцитах

4

Накопление свободных радикалов и запуск ПОЛ

5

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

6

Нарушение синтеза церулоплазмине

# Дебют болезни



## Печеночные проявления

(Слабость, желтуха, снижение аппетита, асцит, отёки)



## Неврологические расстройства

(Крупноразмашистый 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



Ригидно-аритмогиперкинетическая



Дрожательно-ригидная



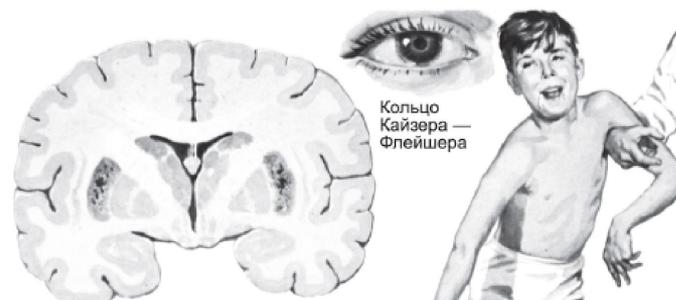
Дрожательная



Экстрапирамидно-корковая



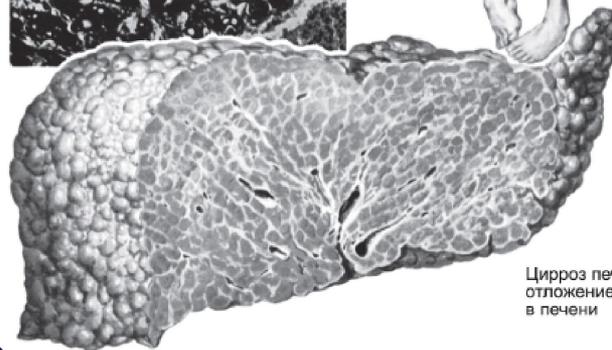
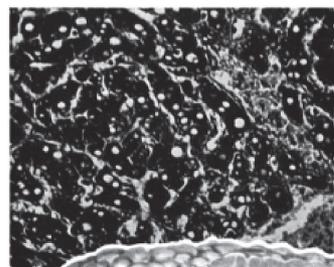
Абдоминальная (брюшная)



Дегенеративные изменения хвостатых ядер

Кольцо Кайзера — Флейшера

Спастика, непроизвольные движения, бессмысленная улыбка, слюнотечение



Цирроз печени, отложение меди в печени

## Ригидно-аритмогиперкинетическая форма



Характеризуется мышечной ригидностью с контрактурами, насильственными торсионно-дистоническими или хореоатетойдными движениями.

Ригидность распространяется на мышцы туловища и конечностей, мимические мышцы.

Дебют болезни в возрасте

## 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 церулоплазмينا 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

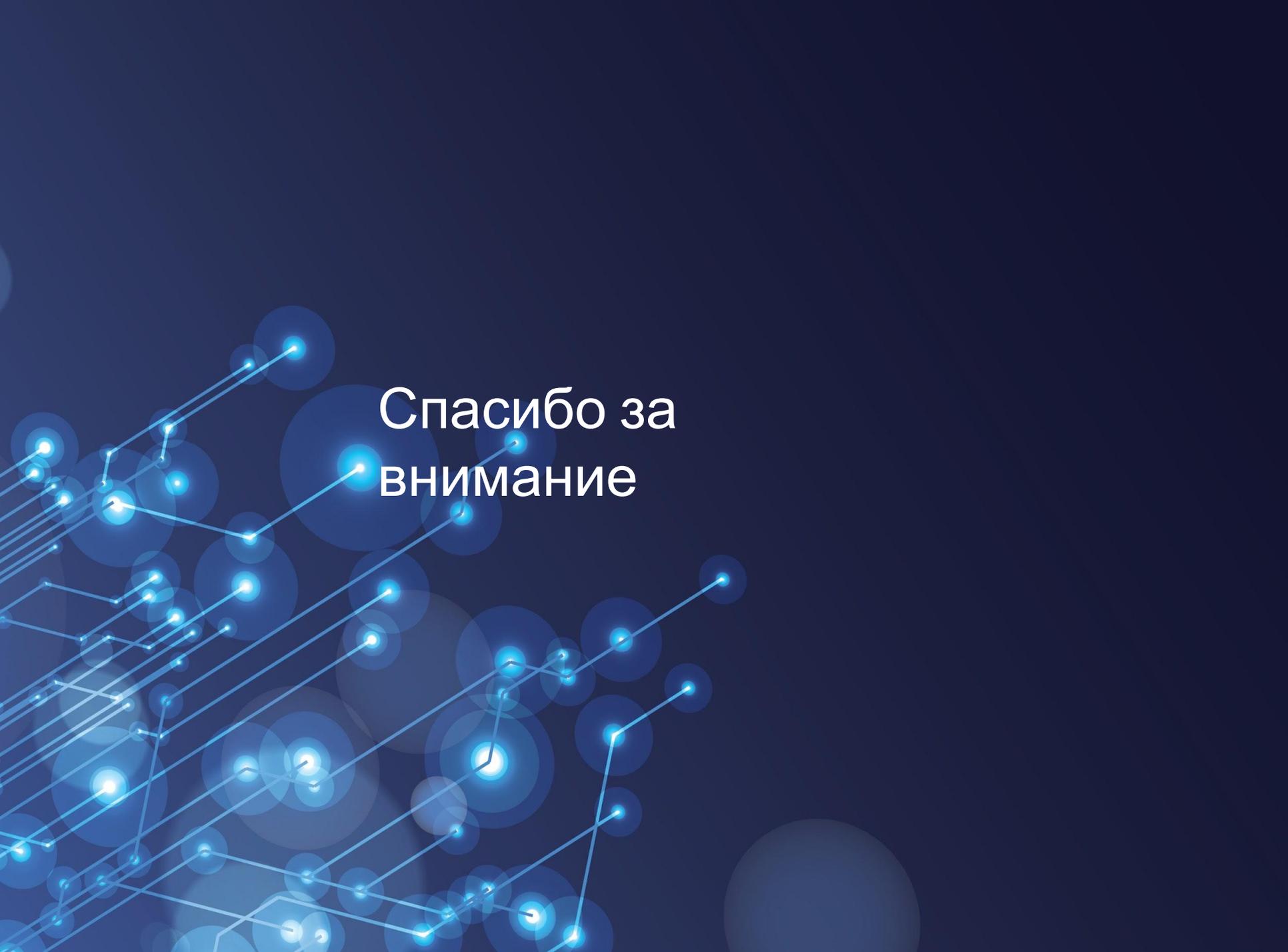
- **Патогенетическое**

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