



Казанский федеральный
УНИВЕРСИТЕТ

Задача №6

Команда «Морфий»



Основное заболевание

Болезнь Вильсона-Коновалова, хронический гепатит.

На основании осмотра:

- Живот увеличен в размерах, кожа живота не изменена.
- Субиктеричный оттенок кожи ушных раковин, носогубного треугольника и вокруг пупка.
- Пальпируется край печени на 7-8 см ниже реберной дуги по среднеключичной линии. Край очень плотный, безболезненный.
- Размеры печени по Курлову 18-15-10 см.
- В левом подреберье отчетливо пальпируется край селезенки.

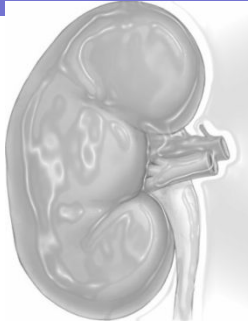
На основании результатов предварительного обследования:

- Билирубин общий – 29,8 мкм/л
- Билирубин прямой - 10 мкм/л
- Билирубин непрямой – 19,8 мкм/л
- АЛТ – 108 ед.
- АСТ – 66 ед.
- На основании УЗИ органов БП

На основании жалоб и данных анамнеза

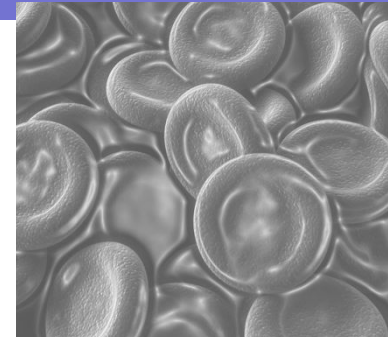
- периодические гиперкинезы
- тремор рук, головы и ног
- нарушение сна
- нестабильное поведение

Болезнь Вильсона-Коновалова, хронический гепатит.



Ренальные проявления:

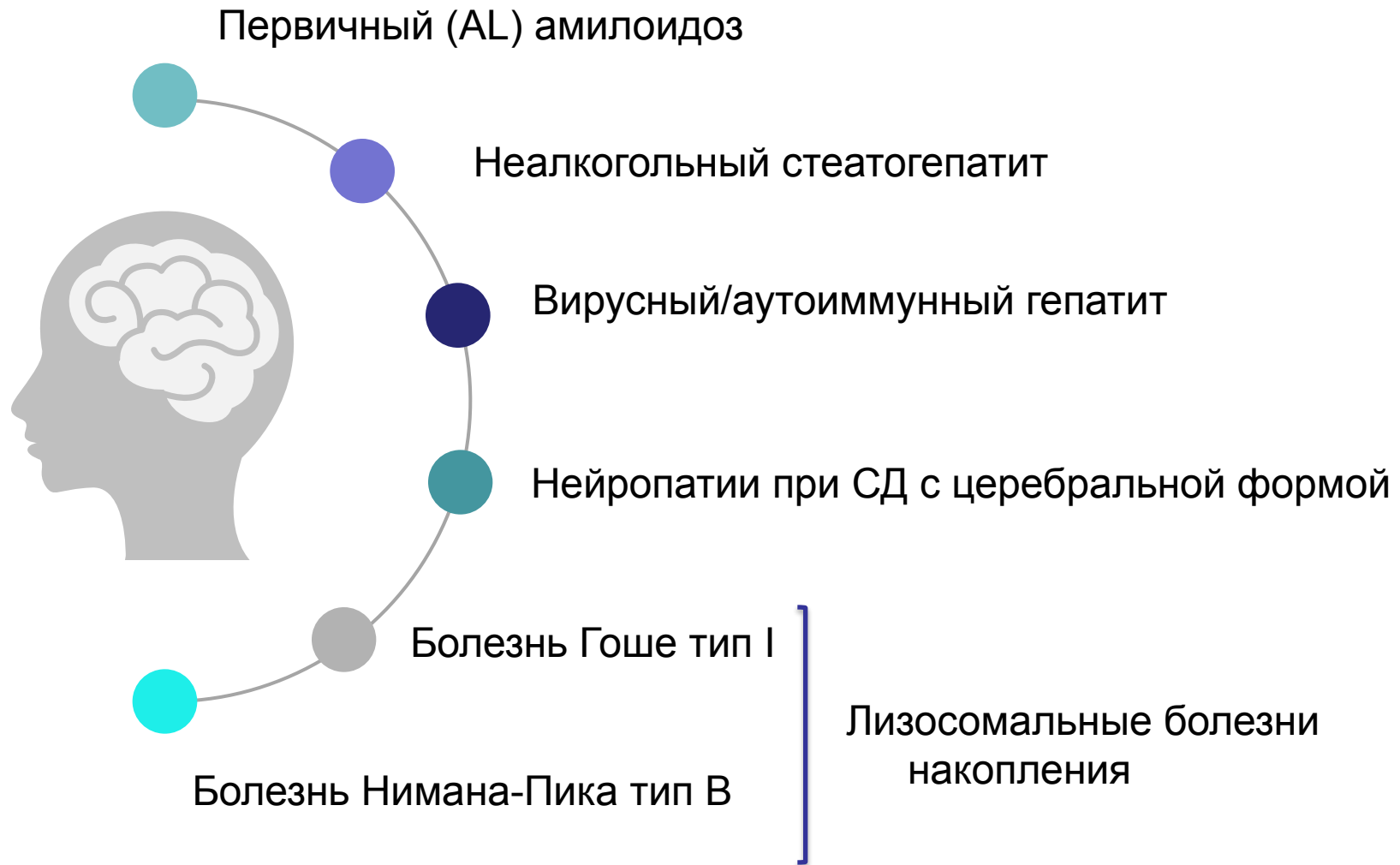
- На основании данных осмотра:
- Легкая пастозность голеней
- На основании данных предварительного обследования:
- Нефролитиаз (оксалаты+++)
- Протеинурия
- Микрогематурия
- Лейкоцитурия



Гематологические проявления:

- На основании данных предварительного обследования:
- **Гемолитическая** нормохромная анемия
- Тромбоцитопения

Дифференциальная диагностика



Лизосомальные болезни накопления

Болезнь Гоше

Тип I Нейропатический тип.

Проявление симптомов начинается в детстве или во взрослом возрасте и включают увеличенную печень и сильно увеличенную селезёнку (что может приводить к её разрыву и дополнительным повреждениям). Хотя мозг при этом типе не повреждается, могут быть нарушения в лёгких и почках. Больные могут доживать до взрослого возраста и при умеренной форме симптомы могут отсутствовать.

Тип II представляет собой **нейропатическую** инфантильную форму. Средний возраст заболевания 3-5 мес. Неврологические осложнения (тяжелые судорожные приступы, гипертонус, апноэ, выраженная задержка умственного развития) проявляются к 6 мес. Больные дети плохо сосут и глотают; обычно умирают в возрасте от одного до двух лет

. Тип III (подострая нейропатическая (ювенильная) форма

Первым неврологическим признаком является, как правило, окуломоторная апраксия, расстройство глазодвигательных функций. По мере прогрессирования заболевания, присоединяется атаксия, мышечная спастичность и слабоумие. Наряду с гепатоспленомегалией в патологический процесс вовлекаются и другие органы и системы. Спленомегалия безболезненная и обычно выявляется случайно. Больные доживают до подросткового и взрослого возраста.

Болезнь Ниманна-Пика

- **Тип А** — самый тяжёлый тип, который начинается у грудных детей и характеризуется увеличением печени и селезёнки и прогрессирующим поражением нервной системы. При этом дети не переживают раннего детского периода.
- Более умеренный **тип В** включает гепатоспленомегалию, задержку роста и нарушение лёгочной функции с частыми лёгочными инфекциями. Другие показатели включают повышенный уровень холестерина и липидов в крови. низкий счёт тромбоцитов
Больные как правило доживают до взрослого возраста.
- **Тип С** проявляется в детстве, хотя возможно начало в грудном возрасте или у взрослых. Симптомы включают тяжёлые печёночные нарушения, проблемы с дыханием, задержку в развитии, припадки, повышенный мышечный тонус, нарушение координации движения, питания и движения глаз в вертикальной плоскости.

Частота заболевания — 1 на 150 тысяч.

Сопутствующие заболевания

Сахарный диабет I типа

- I. На основании данных анамнеза.
- I. На основании данных предварительного обследования:
 - глюкоза – 6,2 ммоль/л
 - HbA1c -14%

Осложнения

Ангиопатии (по данным анамнеза):

- Головная боль
- Головокружение
- Боль в животе
- Хромота

Нефропатия:

- На основании данных осмотра: легкая пастозность голеней
- На основании данных предварительного обследования: Протеинурия, микрогематурия

Нейропатии (по данным анамнеза):

- судороги
- чувство онемения в пальцах левой ноги

Сопутствующие заболевания

Эрозивный гастродуоденит

На основании данных осмотра:

- Язык обложен белым налетом
- Неприятный запах изо рта

На основании данных анамнеза:

- Боль в животе в области пупка
- Тошнота, рвота

На основании данных эзофагогастродуоденоскопии:

слизистая желудка очагово гиперемирована, в области антрум единичный эрозии, слизистая двенадцатиперстной кишки незначительно гиперемирована, большой дуоденальный сосочек отечен, отчетливо контурирован

Сопутствующие заболевания

Гипертрофия миндалин II степени

На основании данных осмотра

- Миндалины до II степени гипертрофии, в лакунах чисто
- Снижена ЧДД
- Дыхательная аритмия сердца

Идиопатическое S-образное искривление позвоночника

На основании данных осмотра

Дополнительные обследования

Лабораторная диагностика

1

- Церулоплазмин сыворотки
- Медь сыворотки
- Суточная экскреция меди с мочой
- проба с d-пеницилламином

Консультация врача-генетика

2

Для подтверждения основного диагноза - ДНК-диагностика путем секвенирования кодирующей последовательности гена АТР7В.

Диагноз подтверждается, если у больного обнаружены две разные мутации гена АТФ-азы 7В или одна и та же мутация в гомозиготном состоянии.

Секвенирование экзонов и приэкзонных участков интронов (исключения наследственных лизосомальных болезней накопления):

-гена GBA (Болезнь Гоше)

-гена NPC1 и NPC2(Болезнь Ниманна-Пика)

Консультация офтальмолога

3

- Осмотр глазного дна с помощью щелевой лампы (Обследование на наличие колец Кайзера-Флейшера)
- Офтальмоскопия на предмет наличия признаков микроскопических кровоизлияний
- Проведение визометрии – определения остроты зрения посредством таблиц
- Проверка уровня внутриглазного давления (выявление ретинопатии)

Дополнительные обследования

Иммунологическое исследование,
ферментная диагностика

4

Исключения вирусного и аутоиммунного
гепатита

Серологические реакции

5

Выявление *Helicobacter pylori*, как
возможного этиологического фактора
эрозивного гастродуоденита.

УЗДГ сосудов системы
воротной вены

6

Исключение портальной гипертензии.

Биопсия печени

7

- подтверждение диагноза “Болезнь Вильсона-Коновалова”: диффузное распределение меди в цитоплазме гепатоцитов, накопление гликогена в ядрах перипортальных гепатоцитов, жировая инфильтрация.
- исключение амилоидоза и неалкогольного стеатогепатита

Дополнительные обследования

МРТ головного мозга

8

Исключение церебральной формы
заболевания

УЗИ мочевыделительной системы

9

Оценка почечного кровотока и наличия
конкрементов

Коагулограмма

10

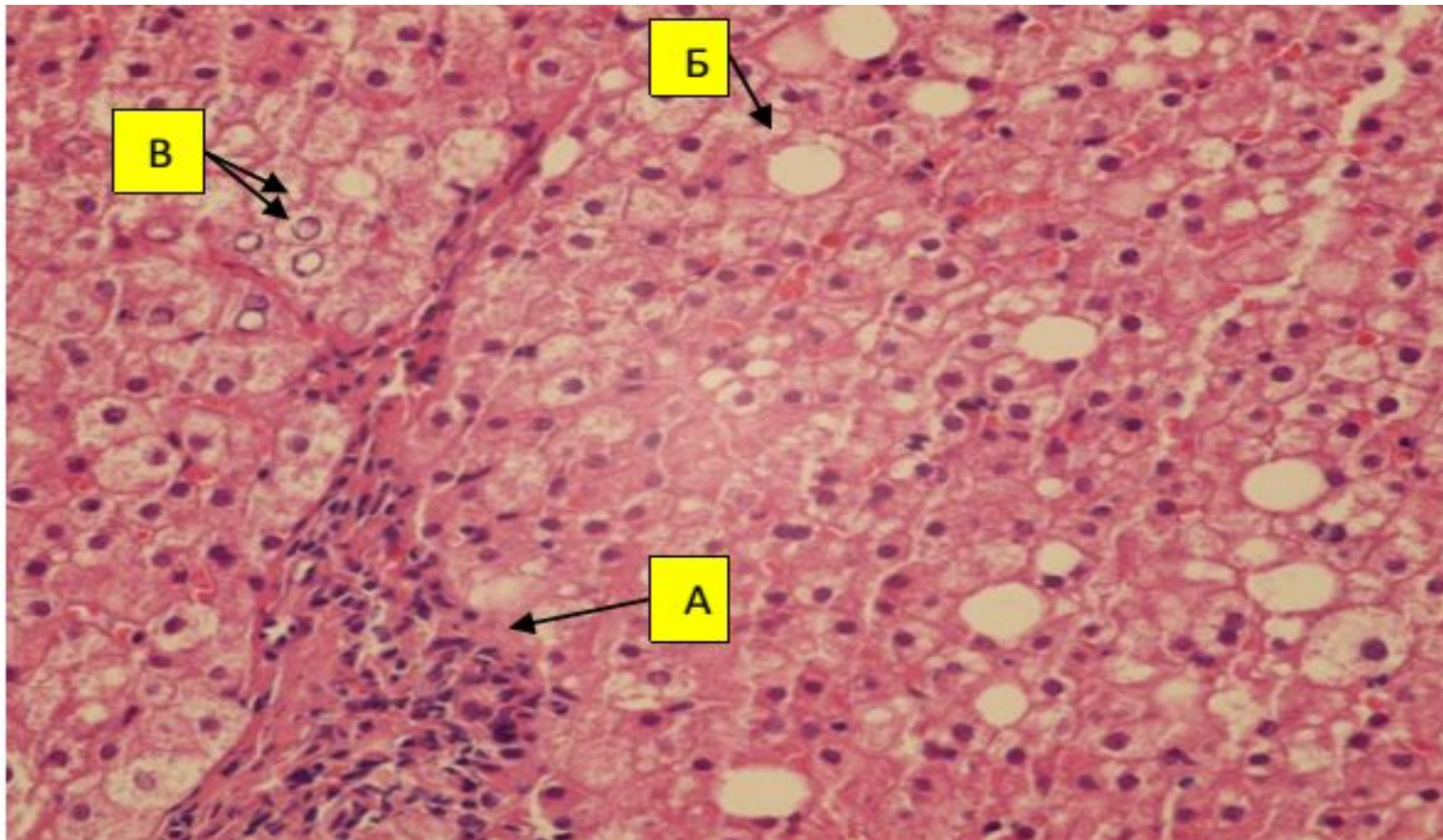
Оценка системы гемостаза

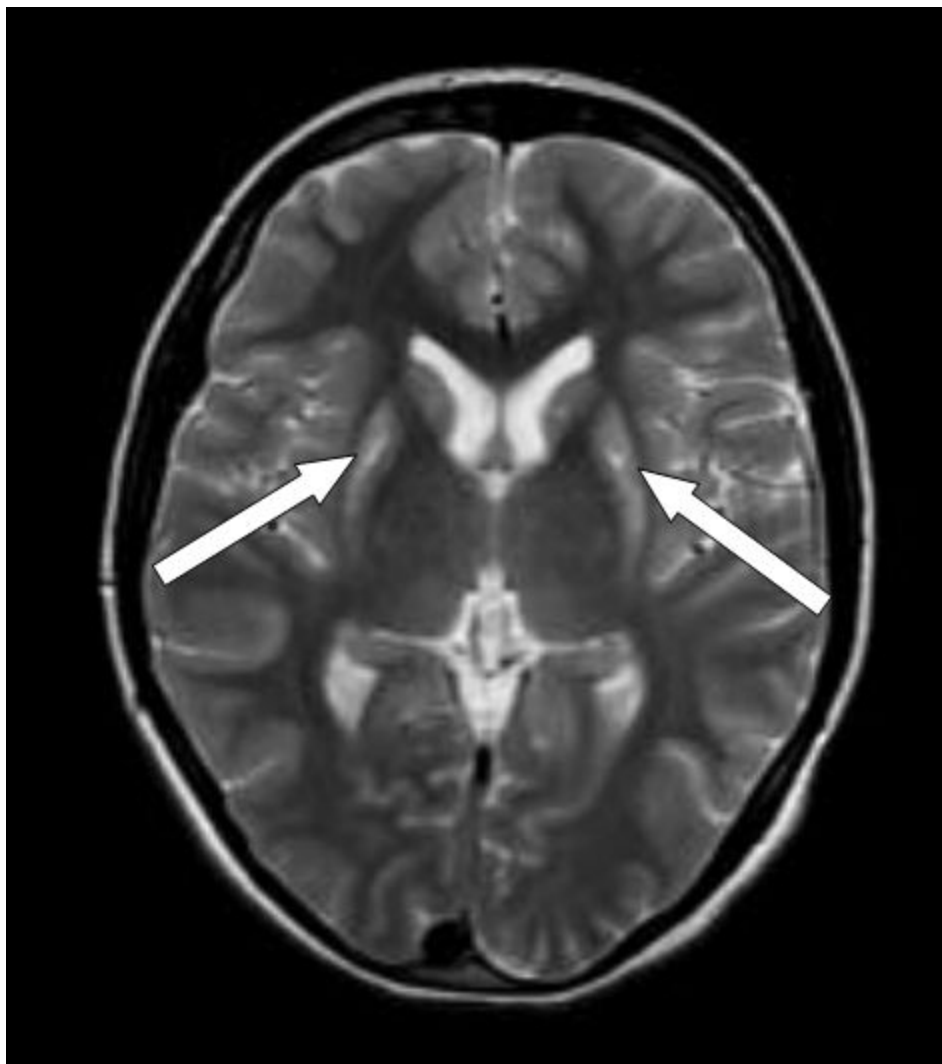
Боковая рентгенограмма
или УЗИ носоглотки

11

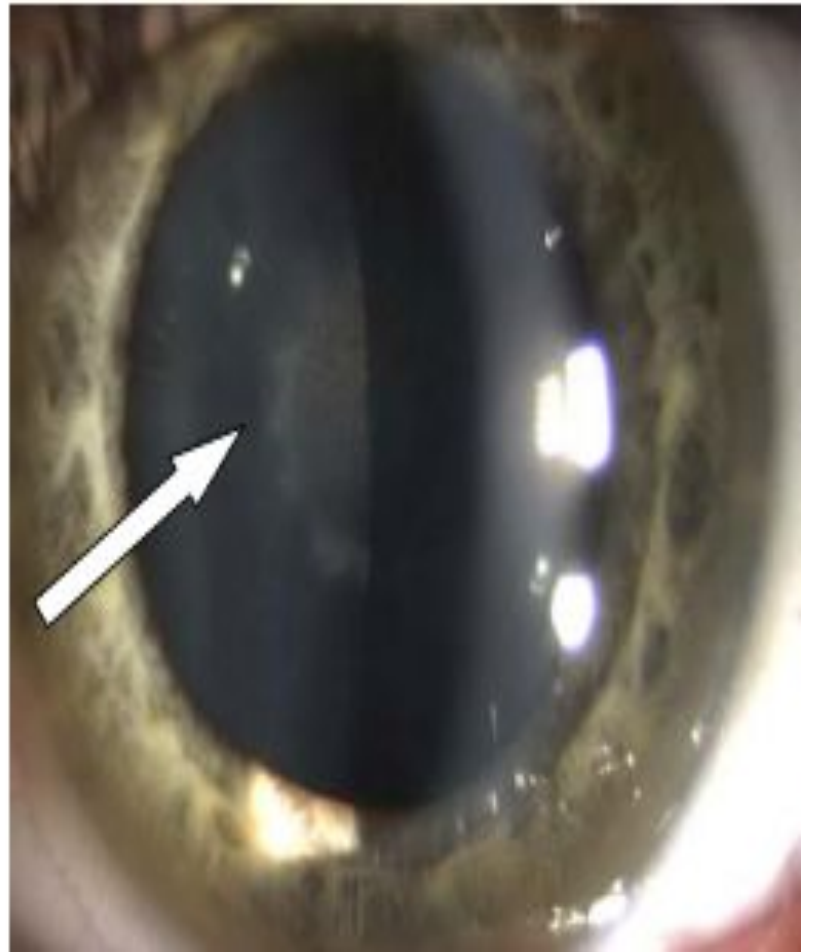
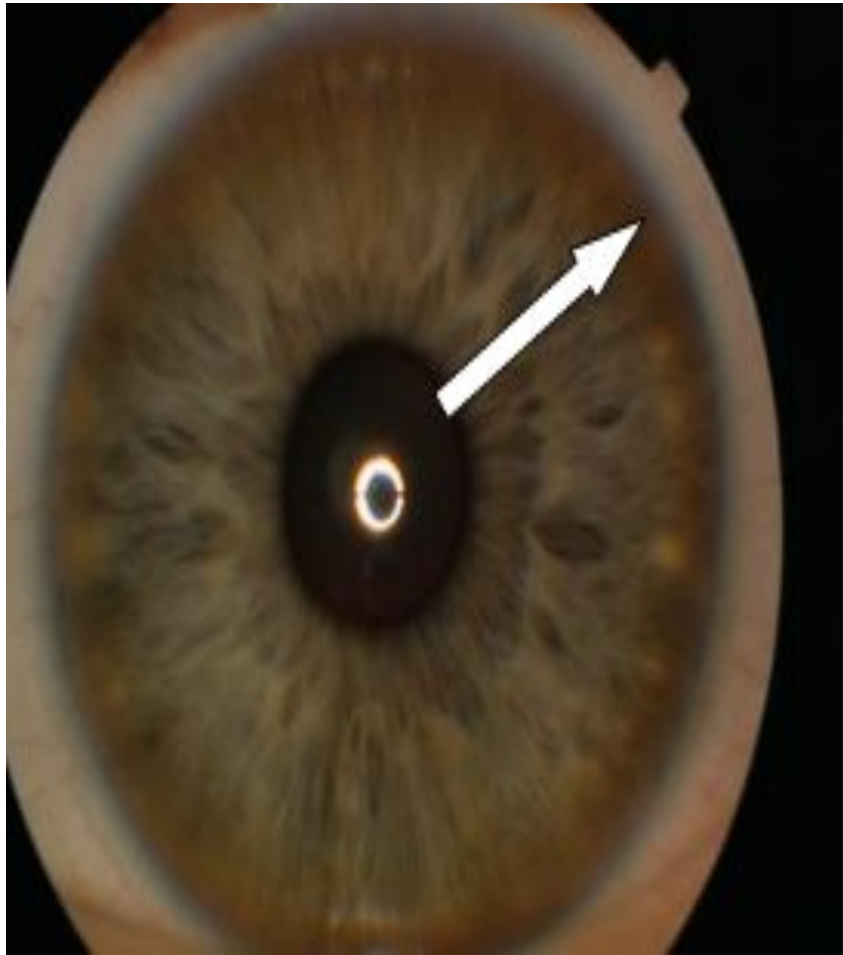
Оценка состояния носовых ходов

- А) Инфильтрация портального тракта
- Б) Крупно- и мелкоядерная жировая дистрофия гепатоцитов
- В) Вакуолизация ядер гепатоцитов





- Атрофия подкорковых структур



Лечебная тактика

Основное заболевание



Хелатная терапия:

- D-пеницилламин (“Купренил”) по 1 таблетке (250 мг) три раза в день за 1 час до еды
- Пиридоксин – 50 мг в сутки
- Препараты цинка («Цинктерал») по 1 таблетке (25 мг) 3 раза в день за 30 минут до еды



Экстракорпоральная гемокоррекция: гемофильтрация

Методы экстракорпоральной поддержки печени:

- MARS
- FPSA

Диетотерапия: Диета №5

- Исключение продуктов, содержание меди в которых превышает 0,5 мг/100 г, таких как грибы, орехи, моллюски, шоколад, печень и др.
- Контроль содержания меди в воде, при необходимости использовать соответствующие фильтры.
- Следует избегать хранения пищи в медьсодержащей посуде
- Необходимо с осторожностью относиться к поливитаминным препаратам, содержащим микроэлементы, пищевым добавкам, биологическим продуктам, содержащим медь в высоких концентрациях

Лечебная тактика

Эрозивный гастродуоденит

- Ингибиторы протонной помпы (“Эзомепразол”) 20 мг 2 раза в день Курс – 7-10
- Антацидные средства (“Маалокс”) 1 ст.л. 3-4 раза в день через 1,5 ч после еды
- Эрадикационная терапия при положительном результате на *Helicobacter pylori*
 - “Амоксициллин” 1000 мг 2 раза в день,
 - “Кларитромицин” 500 мг 2 раза в день,

Гипертрофия миндалин II степени

Полоскание горла вяжущими и прижигающими средствами:

- раствор танина (1:1000);
 - растворы антисептиков(например, раствор фурациллина)
- тонзиллэктомия*

Анемия

препараты железа(“Феррум лек Ферковен”) и фолиевой кислоты

Коррекция сахарного диабета

Контроль за регулярным введением инсулина в должной дозировке

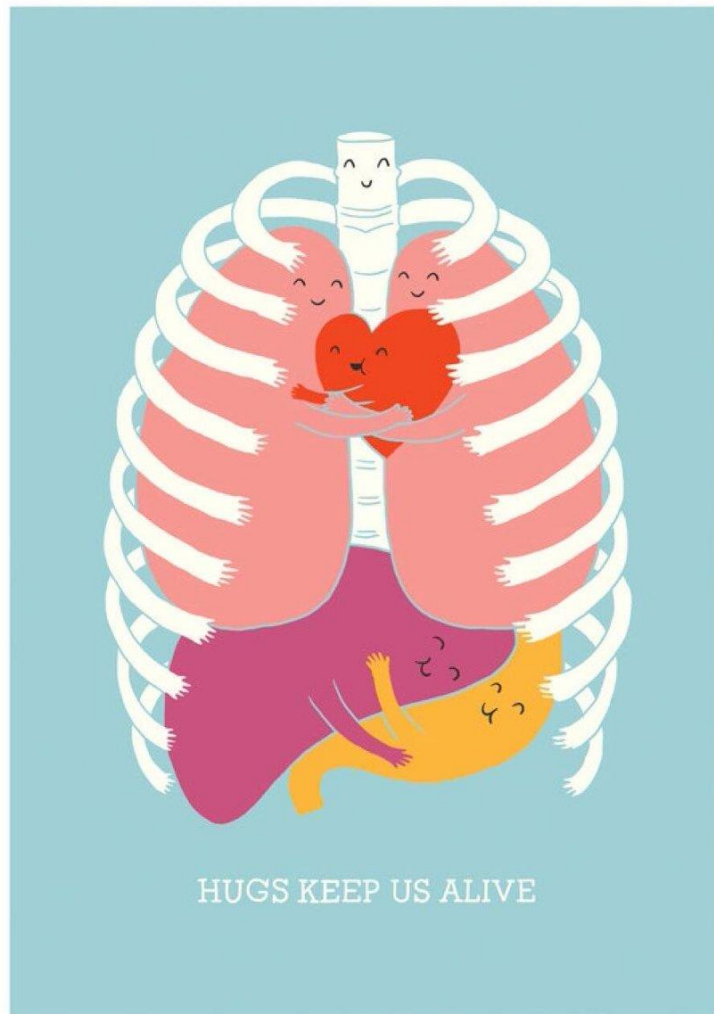
Коррекция идиопатического сколиоза

- **1. Рентгенологический контроль** раз в 6 месяцев в период быстрого роста, затем – один раз в год
- **2. Вспомогательные методы лечения** – закрепление и коррекция поз корсетами. (Например, метод корсетирования по Шено)
- **3. Фоновые методы лечения:** коррегирующая гимнастика с использованием асимметричных упражнений, дыхательной гимнастики и лечебного массажа. Внедрена гимнастика по методике Катарини Шрот и доктора Вейса

Литература:

- А.Н.Сурков, ФГБУ “Научный центр здоровья детей” РАМН г.Москва. Дифференциальная диагностика гепатолиенального синдрома у детей.
- Союз педиатров России. Федеральные клинические рекомендации по оказанию медицинской помощи детям с болезнью Вильсона
- Классификация и критерии диагностики внутренних болезней. Под ред. А.Д.Куимова
- Хазанов А.И. Функциональная диагностика болезней печени
- Блюгер А.Ф., Новицкий И.Н. Практическая гепатология
- *Бочков Н. П.* Клиническая генетика.

Спасибо за внимание!



HUGS KEEP US ALIVE

Linley S.