

# БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА- КОНОВАЛОВА

Выполнил: Алимжан Сержан  
Группа 37-01 (ОМ)

# МКБ-10: E83.0

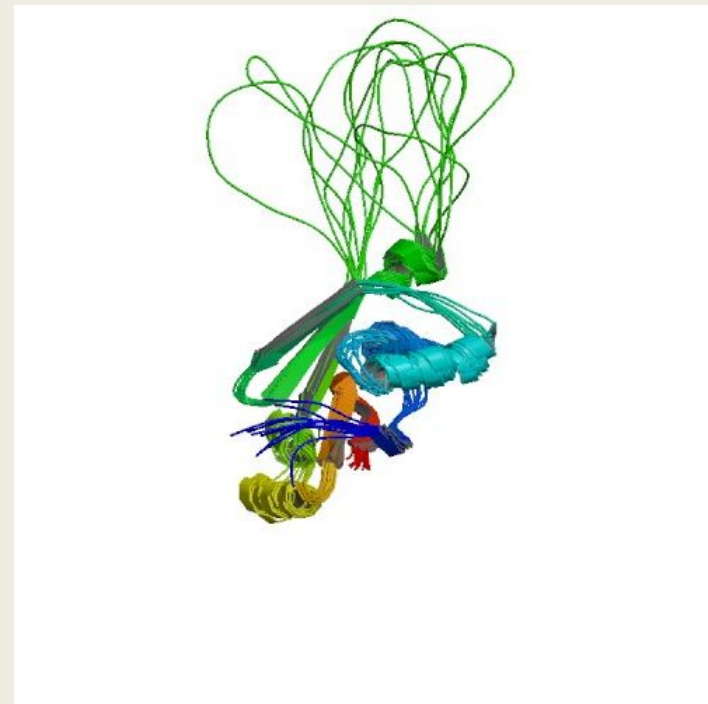
- **Болезнь Вильсона — Коновалова** (гепатоцеребральная дистрофия, гепатолентикулярная дегенерация, **болезнь Вестфаля — Вильсона — Коновалова**) — наследственное нарушение биосинтеза церулоплазмина и транспорта меди, приводящее к увеличению содержания меди в тканях и органах, прежде всего в печени и головном мозге.

# 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. Для проявления заболевания имеют значение экзогенные воздействия, поражающие печень — [интоксикация](#) Встречается в среднем в популяции 3:100000. Распространённость выше среди народностей где распространены близкородственные браки. Чаще

Структура белка [АТР7В](#), в гене которого у больных обнаруживаются мутации

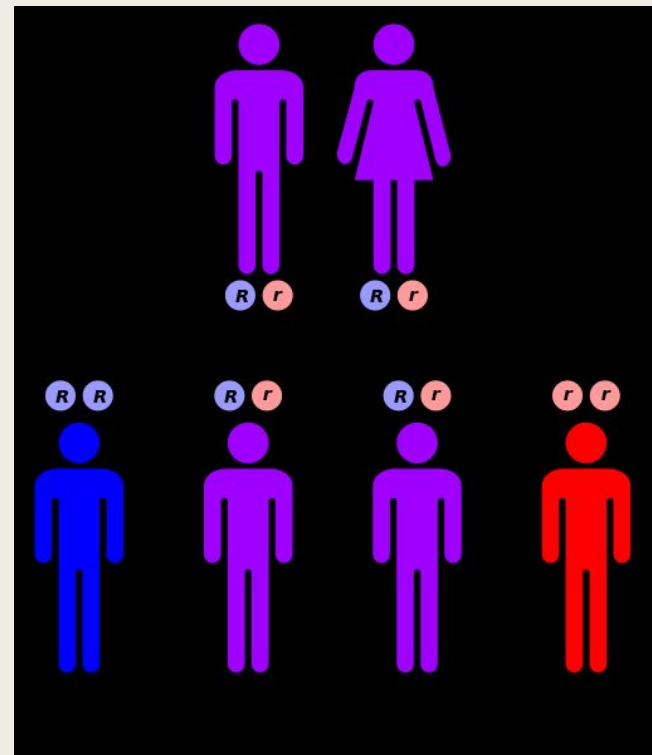
- Диагностируется у 5-10 % больных [циррозом](#) Диагностируется у 5-10 % больных циррозом печени дошкольного и школьного возраста. Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу. Ген [АТР7В](#) Диагностируется у 5-10 % больных циррозом печени дошкольного и школьного возраста. Заболевание передается по аутосомно-рецессивному типу. Ген АТР7В, мутации которого вызывают заболевание, расположен



У заболевания аутосомно-рецессивный тип наследования. То есть больной должен получить дефектный ген от обоих родителей (см. на рисунке). Люди только с одним мутантным геном называются носителями (гетерозиготы). У них могут возникать слабовыраженные нарушения метаболизма меди.

Аутосомно-рецессивный тип наследования болезни Вильсона. 25 % вероятность рождения больного у родителей-

гетерозигот



# Патогенез

- Медь выполняет множество функций в организме. В основном она выступает в качестве кофактора для некоторых ферментов, таких как церулоплазмин, [цитохром с-оксидаза](#) Медь выполняет множество функций в организме. В основном она выступает в качестве кофактора для некоторых ферментов, таких как церулоплазмин, цитохром с-оксидаза, дофамин бета гидроксилаза, супероксиддисмутаза и [тирозиназа](#)
- Медь всасывается из [желудочно-кишечного тракта](#) Медь всасывается из желудочно-кишечного тракта. Транспортный белок на [клетках тонкой кишки](#) Медь всасывается из желудочно-кишечного тракта. Транспортный белок на клетках тонкой кишки СМТ1 перемещает медь внутрь клеток. Часть меди связывается с [металлотионеином](#) Медь всасывается из желудочно-кишечного тракта. Транспортный белок на клетках тонкой кишки СМТ1 перемещает медь внутрь клеток. Часть меди связывается с металлотионеином, а другая — перемещается в [сеть Гольджи](#) Медь всасывается из желудочно-кишечного тракта. Транспортный белок на клетках тонкой кишки СМТ1 перемещает медь внутрь клеток. Часть меди связывается с металлотионеином, а другая — перемещается в сеть Гольджи с помощью транспортного белка АТОХ1. В аппарате Гольджи в ответ на повышение концентрации меди фермент АТР7А

# Патогенетические стадии болезни Вильсона-Коновалов

- Начальный период накопления меди (преимущественно в печени).
- Распределение меди в печени и начало выхода в системный кровоток.
- Накопление меди в головном мозге и других органах.
- Достижение баланса меди благодаря хелирущей терапии.

# Клиника

- Поражение печени протекает по типу хронического гепатита либо цирроза и клинически. Заболевание начинается остро, с развития желтухи, астенического синдрома, анорексии, повышения температуры. Может наблюдаться стеатоз; развивается печеночная недостаточность. Гепатомегалией, гемолитической анемией, тромбоцитопенией, лейкопенией. Также наблюдается поражение нервной системы (гиперкинезы, повышенный мышечный тонус и\или параличи, атетоз, эпилептические припадки, слюнотечение, дизартрия, нарушения поведения, речи).
- Также наблюдается почечный тубулярный ацидоз — глюкозурия, аминоацидурия, фосфатурия, уратурия, протеинурия.



Отложение меди в десцеметовой мембране роговицы проявляется формированием колец Кайзера-Флейшера. В роговице отложение меди происходит почти одновременно с появлением нейропсихической симптоматики (после насыщения медью печени). Накопление меди в десцеметовой мембране роговицы приводит к образованию пигментации желто-коричневого (иногда зеленоватого) цвета: кольца Кайзера-Флейшера.

При быстром поступлении больших количеств меди в кровь развивается значительная купремия, и медь, фиксируясь на мембране эритроцитов и образуя комплексы с белками, провоцирует развитие гемолитической анемии. Поэтому у 15% больных заболевание проявляется гематологическими синдромами, прежде всего гемолитической анемией.

Также поражается кожа (голубые лунки у ногтевого ложа, гиперпигментации), сердце (кардиомиопатии), кости (спонтанные переломы), суставы (артропатии), эндокринная система (гинекомастия).



# Течение

- Течение прогрессирующее, с периодами ремиссий и обострений. Наибольшая летальность (50 %) отмечается при печёночной форме с массивным некрозом и гемолизом у детей до 6 лет. Смерть больных от неврологических нарушений при отсутствии лечения наступает через 5-14 лет. Основная причина при этом интеркуррентные заболевания Течение прогрессирующее, с периодами ремиссий и обострений. Наибольшая летальность (50 %) отмечается при печёночной форме с массивным некрозом и гемолизом у детей до 6 лет.

# Диагностика

- Основной диагностики является картина болезни. Диагноз заболевания подтверждается:
- Наличием [кольца Кайзера-Флейшера](#) Наличием кольца Кайзера-Флейшера или его «обломков». осмотр с помощью [щелевой лампы](#) Наличием кольца Кайзера-Флейшера или его «обломков». осмотр с помощью щелевой лампы (зелёное кольцо Кайзера-Флейшера на роговице у [лимба](#))
- ОАК: увеличение СОЭ.
- ОАМ: возможна протеинурия, аминоацидурия, повышение экскреции меди больше 100 мг/сут.
- БХ: увеличение АлАт, билирубина, щелочной фосфотазы, у-глобулинов, не связанный с церулопламином меди в сыворотке крови (300мкг/л и более), снижение или отсутствие активности церулоплазмينا в сыворотке крови.
- Снижение концентрации [церулоплазмينا](#) ниже 20 мг на 100 мл

# Инструментальные данные

- УЗИ и радиоизотопное сканирование печени:  
увеличение печени, селезенки, диффузные изменения.
- Биопсия печени: картина хронического активного гепатита, цирроза печени, избыточное содержание меди в ткани печени( более 250мкг в 1 г сухого вещества.