

ҚР ДЕНСАУЛЫҚ САҚТАУ ЖӘНЕ
ӘЛЕУМЕТТІК ДАМУ МИНИСТРЛІГІ

ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ МЕДИЦИНА
УНИВЕРСИТЕТІ



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
И СОЦИАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ РК

КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ

Кафедра: Хирургические болезни №1

Болезнь Вильсона-Коновалова

Выполнил: Орынбасар Н.Т.

Проверяла:

Группа: 044-02К

Курс: 5

Факультет общей медицины

Алматы, 2016 год

ПЛАН РАБОТЫ:

ВВЕДЕНИЕ

- Болезнь Вильсона-Коновалова

ОСНОВНОЙ РАЗДЕЛ

- Этиопатогенез болезни
- Клиника
- Диагностика
- Дифференциальная диагностика
- Лечебная тактика.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ



Введение

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



Этиология

- Гепатолентикулярная дегенерация является наследственным заболеванием и передается по аутосомно-рецессивному типу.
- Заболевание встречается с частотой 1:30 000 населения. Аномальный ген, ответственный за развитие болезни, локализуется в области XIII хромосомы. Каждый больной является гомозиготным носителем этого гена.



Патогенез

- При гепатолентикулярной дегенерации имеется генетический дефект синтеза в печени церулоплазмينا (медьоксидазы), относящегося к аг-глобулинам. Значение церулоплазмينا заключается в том, что он удерживает медь в крови в связанном состоянии. С пищей организм получает за сутки около 2-3 мг меди, в кишечнике примерно половина этого количества всасывается, поступает в кровь, связывается с церулоплазмином, доставляется к тканям и включается в специфические апоферменты.



Патогенез (2)

- При нарушении синтеза церулоплазмينا увеличивается содержание в крови меди, не связанной с церулоплазмином, и она начинает откладываться в органах и тканях — печени, почках, головном мозге, поджелудочной железе и др. Этому способствует увеличение всасывания меди в кишечнике, что также наблюдается при этом заболевании. Накопление меди подавляет активность сульфгидрильных групп окислительных ферментов, нарушает тканевое дыхание, гликолиз и оказывает токсическое влияние на головной мозг.
-



Клиническая картина

- Клинические проявления болезни могут появиться в любом возрасте, но чаще — в подростковом периоде.
- Главные признаки — поражение *печени и центральной нервной системы*. Характерны *хронический активный гепатит с желтухой*, высокой активностью аминотрансфераз, гипергаммаглобулинемией. При прогрессировании процесса развивается цирроз печени с портальной гипертензией и печеночно-клеточной недостаточностью.



Клиническая картина (2)

- Поражение **нервной системы** связано с отложением меди в чечевидных ядрах, подкорке и коре, что проявляется **тремором** (от едва заметного дрожания рук до тремора всего тела), **гиперкинезами, ригидностью мускулатуры, затрудненной монотонной речью, снижением интеллекта, памяти, внимания, замедленностью и бедностью движений.**
- Поражение **почек** характеризуется **канальцевыми нарушениями: аминоацидурией, глюкозурией, фосфатурией.** Наиболее часто в моче обнаруживаются треонин, тирозин, лизин, валин, фенилаланин. Характерно появление макро- или микрогематурии, протеинурии, периферических отеков, возможно повышение содержания в крови креатинина.



Клиническая картина (3)

- На поздних стадиях болезни медь откладывается по краю роговицы в виде золотистого или зеленовато-золотистого кольца Кайзера-Флейшера, выявляемого с помощью щелевой лампы.
- Без своевременно начатого, проводимого пожизненно и непрерывно лечения болезнь приводит к смерти до достижения тридцатилетнего возраста.



Клинические формы

- **Брюшная форма**
- **Ригидно-аритмогиперкинетическая, или ранняя форма**
- **Дрожательно-ригидная форма**
- **Дрожательная форма**
- **Экстрапирамидно-корковая форма**



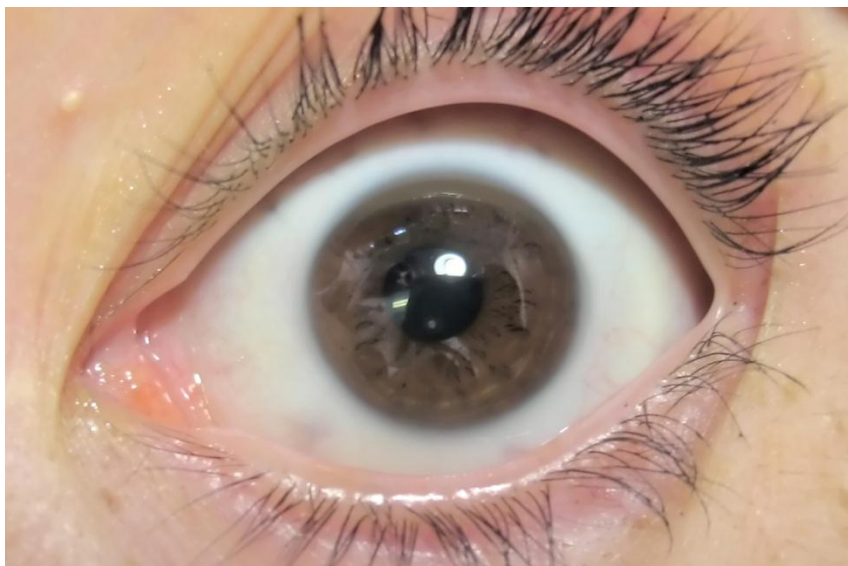
Методы диагностики.

Физикальное исследование:

- ▣ **печени** - желтуха, стеатоз, гепатит, печеночная недостаточность. цирроз
 - ▣ **ЦНС** - экстрапирамидная симптоматика: тремор, ригидность, гиперсаливация, брадикинезия, дистония мышечного тонуса; наблюдается обеднение мимики, дизартрия, нарушения координации движений и мелкой моторики, изменение походки.
 - ▣ **глаз** – кольцо Кайзера-Флейшера,
 - ▣ **почек** – периферические отеки, камни в почках
 - ▣ **сердечно-сосудистой системы** - кардиомиопатии
 - ▣ **опорно-двигательного аппарата** - артропатии
 - ▣ **гематологические нарушения** - гемолитические анемии
 - ▣ **дерматологические проявления** - голубые лунки у ногтевого ложа, гиперпигментация кожи.
 - ▣ **нарушения со стороны эндокринной системы** - гипопаратиреоз и нарушение толерантности к глюкозе, задержка полового созревания, гинекомастия, при возникновении беременности высока вероятность самопроизвольных абортов.
-



Кольцо Кайзера-Флейшера



Программа обследования

1. ОА крови, мочи, определение экскреции с мочой меди, аминокислот.
2. БАК: трансаминазы, билирубин, общий белок и его фракции, церулоплазмин, медь, не связанная с церулоплазмином.
3. Ультразвуковое и радиоизотопное сканирование.
4. Пункционная биопсия печени.
5. Консультация окулиста (исследование с помощью щелевой лампы для выявления колец Кайзера-Флейшера), невропатолога.



Лабораторные методы диагностики

- ▣ **Общий анализ крови** – признаки гиперспленизма – анемия, лейко и тромбоцитопения, увеличение СОЭ;
- ▣ **Коагулограмма** - снижение протромбинового индекса
- ▣ **Суточная экскреция меди с мочой** – повышенный уровень
- ▣ **Анализ мочи** – возможна протеинурия, аминокацидурия, повышение экскреции меди больше 100 мкг/сут (норма — менее 70 мкг/сут).
- ▣ **Биохимический анализ крови** – увеличение содержания АлАТ, билирубина, щелочной фосфатазы, γ -глобулинов, несвязанной с церулоплазмином меди в сыворотке крови (300 мкг/л и более), снижение или отсутствие активности церулоплазмينا в сыворотке крови (обычно 0-200 мг/л при норме 350 ± 100 мг/л).
- ▣ **Церулоплазмин в сыворотке крови** - снижение п-лей
- ▣ **Медь в сыворотке крови** – снижение п-лей,
- ▣ **Генетическое тестирование** - мутации гена ATP7B



Инструментальное обследование

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



Лечение

- Диета № 5 — с ограничением меди до 1 мг в сутки — исключение шоколада, орехов, сухофруктов, раков, печени, цельной пшеницы.
- Препаратом выбора является купренил (пеницилламин), который эффективен в 90 % случаев. Д-пеницилламин или унитиол.
- Унитиол
- Витамин В6



Лечение

- Патогенетическое лечение при гепатолентикулярной дегенерации направлено на увеличение выведения меди из организма. Для этого применяются комплексоны (тиоловые соединения). Наиболее эффективным оказался пеницилламин. Его следует принимать постоянно по 1,5-2 г внутрь ежедневно.
 - Лечение пеницилламином сопровождается заметным улучшением состояния больных или даже приводит к полной ликвидации симптомов. Вполне удовлетворительные результаты получены и при применении унитиола.
-



Литература

- С. Д. Подымова. Болезни печени Руководство для врачей. Москва. Медицина, 1993 г.
- Н. П. Шабалов — Детские болезни, СПб, 2000, стр. 550
- В. Л. Пайков, С. Б. Хацкель, Л. В. Эрман — Гастроэнтерология детского возраста, СПб, 1998, стр.198-203
- И. А. Иванова-Смоленская «Болезнь Вильсона-Коновалова» Журнал «Нервы», 2006, № 4

