

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА (КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ)

Алтайский государственный медицинский университет, г. Барнаул

Эйхман Д. О.

Научный руководитель: к. м. н., доцент Борисова Л. В.

Кафедра факультетской терапии и профессиональных болезней

Введение

Болезнь Вильсона-Коновалова – тяжелое прогрессирующее наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, в основе которого лежит нарушение экскреции меди в организме, вследствие чего происходит ее накопление в тканях и органах. Распространённость заболевания, по данным разных исследований, в среднем 1-9:10 0000 населения.

Клинически заболевание проявляет в большинстве неврологическую симптоматику, что затрудняет дифференциальную диагностику. Поражения наблюдаются со стороны печени, нервной системы и психики. При отсутствии своевременной терапии течение и исход неблагоприятны.

Описываемый случай интересен тем, что после длительного течения болезни, с неустановленным диагнозом, пациентка попадает в профильное отделение с развернутой клинической картиной и симптоматикой.

Клинический случай

Пациентка, 22 года, переведена в гастроэнтерологическое отделение КГБУЗ Краевой клинической больницы г. Барнаула из Центральной районной больницы.

Неконтактна, на диалог не выходит из-за тяжести течения заболевания, жалобы узнать невозможно – дизартрия, заторможена, критика снижена.

Из анамнеза известно: в детском возрасте был поставлен криптогенный цирроз печени, фиксировалось повышение печеночных трансаминаз. Встала на учет с первой группой инвалидности. Вирусные гепатиты отрицательные. В 15 лет снята с инвалидности в связи со стабилизацией состояния.

Перед госпитализацией в течение месяца появилось нарушение неврологической симптоматики: вялость, заторможенность, перестала разговаривать, перестала себя обслуживать.

Объективно: состояние тяжёлой степени тяжести. Сознание спутано, речь заторможена, критика снижена. Транспортирована в лежачем состоянии, на каталке.

Мышечный тонус повышен. Живот мягкий безболезненный. Печень по краю реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Диурез-литр.

После проведения доп. исследований получено: Снижение церулоплазмينا в 10 раз – 0.02г/л при норме 0.2г/л; вирусные гепатиты отрицательные; ХБП 1 ст.

При осмотре офтальмолога: отложения на роговой оболочке зеленовато-бурого цвета на обоих глазах.

По МРТ – картина метаболической энцефалопатии, смешанная гидроцефалия.

По лабораторным и инструментальным обследованиям можно поставить диагноз – болезнь Вильсона с поражением ЦНС, печени (цирроз печени), почек (нефропатия) тяжёлого течения.

Пациентка находилась в стационаре 11 койко-дней (6 реанимации). Находясь на медь-элиминирующей терапии состояние не улучшилось. Решением консилиума направлена на дальнейшее лечение в терапевтическое отделение по месту жительства в ЦРБ.

Заключение

Представлен клинический случай заболевания Вильсона. Из-за несвоевременной диагностики патология перешла в тяжелое течение,

вследствие чего терапия была проведена в качестве поддерживающей, без улучшения состояния.

Из-за редкости данной патологии возникают проблемы с ее диагностированием. Поэтому следует проводить дифференциацию с неврологическими и печеночными заболеваниями, особенно в детском возрасте.

Список литературы:

1. Третьякова О. С., Ельчанинова Е. Ю. Болезнь Вильсона-Коновалова. Клинический случай. *Scientist (Russia)*. 2022; 2(20): 118-122. – EDN ACVIEF.

Как цитировать:

Эйхман Д. О. Болезнь Вильсона-Коновалова (клиническое наблюдение). *Материалы IX итоговой конференции НОМУИС. Барнаул. Scientist. 2023; 4 (26): 105-107.*
