

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА – КОНОВАЛОВА.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Алтайский государственный медицинский университет, г. Барнаул

Третьякова О.С., Ельчанинова Е.Ю.

WILSON KONOVALOV DISEASE. CLINICAL CASE

Altai State Medical University, Barnaul

Tret'yakova O.S., Elchaninova E.Yu.

Болезнь Вильсона - Коновалова — тяжелое прогрессирующее наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, приводящее к нарушению экскреции микроэлемента меди и его избыточному накоплению в паренхиматозных органах и головном мозге [1,5]. Дебютирует преимущественно в детском и молодом возрасте с поражения нескольких систем органов, что приводит к многообразию клинических проявлений, затрудняющих постановку диагноза.

Распространенность и заболеваемость болезнью Вильсона-Коновалова в мире в настоящее время малоизучены. Имеются отдельные данные лишь по некоторым странам и регионам и составляют от 1:10 000 до 1:100 000 тысяч населения. Разнообразие клинических проявлений, отсутствие данных о распространенности и заболеваемости приводит к поздней диагностике, несвоевременной терапии и соответственно неблагоприятному исходу.

В связи с чем, представляем клинический случай болезни Вильсона – Коновалова, который демонстрирует благоприятный прогноз заболевания при ранней диагностике и своевременной терапии.

Ключевые слова: *болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация.*

Wilson-Konovalov disease is a severe progressive hereditary disease transmitted in an autosomal recessive manner, leading to impaired excretion of the microelement copper

and its excessive accumulation in the parenchymal organs and the brain [1,5]. It debuts mainly in childhood and young age, with damage to several organ systems, which leads to various clinical manifestations that make it difficult to make a diagnosis. The prevalence and incidence of Wilson-Konovalov disease in the world is currently poorly understood. Separate data are available only for some countries and regions and range from 1:10,000 to 1:100,000 thousand of the population. Various clinical manifestations, and lack of data on prevalence and incidence leads to late diagnosis, untimely therapy and, accordingly, an unfavorable outcome.

In this connection, we present a clinical case of Wilson-Konovalov disease, which demonstrates a favorable prognosis of the disease with early diagnosis and timely therapy.

Key words: *Wilson-Konovalov disease, hepatolenticular degeneration.*

Цель: продемонстрировать клинический случай болезни Вильсона-Коновалова для повышения осведомленности врачей, ранней диагностики и своевременной терапии.

Задачи: рассмотреть этиологию и патогенез болезни Вильсона-Коновалова, клинические формы, критерии постановки диагноза и мониторинга терапии. Привести имеющиеся эпидемиологические данные о распространенности форм заболевания среди пациентов с подтвержденным диагнозом, наблюдаемых на базе «Сибирского медицинского центра» города Барнаула. Проанализировать клинический случай болезни Вильсона-Коновалова с ранней диагностикой и благоприятным исходом.

Материалы и методы исследования

Проведен ретроспективный анализ амбулаторных карт пациентов с диагнозом болезнь Вильсона – Коновалова на базе «Сибирского медицинского центра» города Барнаула. Также был проанализирован клинический случай болезни Вильсона – Коновалова у пациентки 43-х лет.

Результаты

На основании обзора литературных источников был выявлен большой диапазон распространенности болезни Вильсона-Коновалова в мире - около 1:10

000-1:100 000, в среднем 1:30 000, возрастает в популяциях с кровным родством (наличие часто доминирующих мутаций АТР7В), возраст дебюта - 10-30 лет, частота встречаемости у мужчин и женщин одинаковая [1,2,9,10,11,12,13,16,17].

В 2014-2015 году в России было зарегистрировано всего 572-602 случаев заболевания, что составило 0,39-0,41 на 100 000 населения, также отмечено возрастание в популяциях с кровным родством (наличие часто доминирующих мутаций АТР7В) [12,15].

По результатам анализа амбулаторных карт 5 пациентов с подтвержденным диагнозом болезни Вильсона-Коновалова, соотношение мужчин и женщин составило 1:1.5, средний возраст пациентов 33.8 ± 11.95 лет, средний возраст дебюта заболевания составил 28.5 ± 11.84 лет. Висцеральные проявления отмечены у 60% пациентов. По формам заболевания установлено следующее распределение: дрожательная форма наблюдалась у одного пациента, что составило 20% от всех случаев, дрожательно-ригидная и ранняя ригидно - аритмогиперкинетическая наблюдались в 40% случаев соответственно. Дебют ранней ригидно – аритмогиперкинетической формы составил 18,5 лет, характеризовался более тяжелым течением и летальным исходом в обоих случаях. Полученные результаты согласуются с данными литературы [3,4,5,9,16].

В представленном клиническом случае пациентки 43-х лет была установлена церебральная форма, дрожательный вариант болезни Вильсона-Коновалова, который характеризовался тремором покоя и постуральным отсутствием акинетико-ригидного синдрома и висцеральных проявлений. У пациентки отмечалось снижение уровня церулоплазмينا сыворотки крови и повышение суточной экскреции меди с мочой, что является характерными лабораторными критериями для диагностики заболевания. Однако при офтальмологическом осмотре и результатам магнитно-резонансной томографии характерных признаков болезни Вильсона-Коновалова не выявлено. По данным молекулярно-генетического исследования была выявлена мутация p.His1069Gln в гене АТР7В, что подтверждает диагноз болезни Вильсона-Коновалова. Через 3 месяца от появления первых жалоб пациентке была назначена стандартная терапия: диета со снижением содержания меди в пище, хелатная терапия D-

пеницилламином с постепенным увеличением дозы, препараты цинка, витамин В₆. На фоне проводимой терапии отмечалась положительная клиническая (уменьшение выраженности неврологической симптоматики) и лабораторная (снижение уровня меди в сыворотке, повышение уровня экскреции меди с мочой) динамика.

Выводы:

Болезнь Вильсона — Коновалова относится к орфанным заболеваниям с дебютом в молодом возрасте, с выраженным клиническим полиморфизмом, неуклонным прогрессированием, приводящим к инвалидизации пациентов и их летальному исходу при отсутствии терапии. Приведенный клинический случай подчеркивает, что отрицательные результаты некоторых диагностических критериев (отсутствие кольца Кайзера - Флейшера и специфических изменений на МРТ головного мозга, характерных для данного заболевания), не исключают болезнь Вильсона-Коновалова. Ранняя диагностика заболевания и назначение терапии позволила избежать висцеральных проявлений и прогрессирования неврологического дефицита, что позволило улучшить отдаленный прогноз.

Список литературы:

1. Bandmann O. Wilson's disease and other neurological copper disorders. Bandmann O., Weiss K.H., Kaler S.G. *Lancet Neurol.* 2015 Jan;14(1):103-13.
2. Coffey A.J. A genetic study of Wilson's disease in the United Kingdom. Coffey A.J., Durkie M., Hague S. et al. *Brain.* 2013 May;136 (Pt 5):1476-87.
3. Kasztelan-Szczerbinska B. Wilson's Disease: An Update on the Diagnostic Workup and Management. Kasztelan-Szczerbinska B, Cichoz-Lach H. *J Clin Med.* 2021 Oct.;10(21):5097.
4. Guindi M. Wilson disease. Guindi M. *Seminars in Diagnostic Pathology.* 2019;36:415-422.
5. Mulligan C. Wilson Disease: An Overview and Approach to Management. Mulligan C, Bronstein J.M. *Neurol Clin.* 2020;38:417-432.
6. Schilsky M.L. Wilson Disease: Diagnosis, Treatment, and Follow-up. Schilsky M.L. *Clin Liver Dis.* 2017 Nov.;21(4):755-767.
7. Socha P. Wilson's Disease in Children: A Position Paper by the Hepatology Committee of the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and

- Nutrition. Socha P., Janczyk W., Dhawan A. et al. *Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2018 Feb.;66 (2):334-344.
8. Артемова Н.А. Клинический случай болезни Вильсона — Коновалова. Н.А. Артемова, Л.В. Кокоричева, Ф.М. Манык, Н.В. Тимошенко. *Молодой ученый.* 2020;35 (325):19-21.
9. Асанов А.Ю. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Вильсона-Коновалова (гепатолентикулярная дегенерация). ред. совет: А.Ю. Асанов, А.А. Соколов, С.Я. Волгина, Л.Г. Горячева и др.. Москва. 2015;71 с.
10. Балашова И.Н. Медико-психолого-педагогическое восстановление голоса и глотания при болезни Вильсона – Коновалова (клинический случай). И.Н. Балашова, В.В. Голдобин. *Вестник восстановительной медицины.* 2020;3 (97):137-142.
11. Васильченко Т.С. Патогенетические и клинические аспекты болезни Вильсона-Коновалова. Т.С. Васильченко, А.А. Габдракипова, Ю.С. Сергеева. *Научные исследования.* 2019;4 (30):36-38.
12. Аверкина Н.А. Клинические рекомендации нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) / ред. совет: Н. А. Аверкина и др.. Москва. 2021;67 с.
13. Козлова Н.М. Болезнь Вильсона-Коновалова. Козлова Н.М., Гвак К.В., Гаджибалаева Л.Ш. *Сибирский медицинский журнал.* 2011;104 (5):125-129.
14. Коновалов Н.В. Гепатоцеребральная дистрофия. Н.В. Коновалов. Л.: Медицина. 1960;498 с.
15. Красильникова Е.Ю. Анализ ситуации в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов, страдающих редкими заболеваниями, в период 2013-2015 годов. Е.Ю. Красильникова, А.А.Соколов. *Проблемы стандартизации в здравоохранении.* 2016;3-4:42-51.
16. Баязутдинова Г.М. Спектр мутаций в гене АТР7В у российских больных с болезнью Вильсона-Коновалова. Г.М. Баязутдинова, О.А. Щагина, А.С. Карунас, Н.В. Вялова и др. *Генетика.* 2019;12:1433–1441.
17. Труфанов Е.А. Диагностика и лечение болезни Вильсона. Труфанов Е.А. *Мир медицины и биологии.* 2018;4 (66):117-120.

Как цитировать:

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