

## БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА: КЛИНИЧЕСКОЕ НАБЛЮДЕНИЕ

Пахомова А.Л., Урис Д.Д., Козлова И.В.

*ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского МЗ РФ, Саратов, Россия*

## WILSON'S DISEASE: CLINICAL CASE

Pakhomova A. L., Uris D. D., Kozlova I. V.

*Saratov State Medical University named after V. I. Razumovsky Health Ministry, Saratov, Russia*

Болезнь Вильсона — Коновалова — редкое наследственное заболевание, обусловленное нарушением метаболизма меди.

Больная К., 24 лет, наблюдается в гастроэнтерологическом отделении 5ГКБ с 2009 г. Первыми симптомами стали желтуха, слабость. При обследовании выявлен цирроз печени неясной этиологии. Получала иммуносупрессивную терапию (ГКС, азатиоприн) с незначительным эффектом. В 04.11г самостоятельно прекратила лечение, около 1,5 лет сохранялось удовлетворительное самочувствие. 09.12г появился асцит, отеки ног, желтуха, отмечалось изменение функциональных показателей печени. Проводилась симптоматическая терапия (диуретики, гепатопротекторы) с временным эффектом. В 04.13г вновь возникли желтуха, асцит, при обследовании выявлены портальная гипертензия, спленомегалия, варикоз вен пищевода II ст. Назначены преднизолон, азатиоприн, диуретики, гепатопротекторы. В течение месяца состояние ухудшилось: появился выраженный тремор. Заподозрена болезнь Вильсона-Коновалова. При обследовании: снижен церулоплазмин крови, экскреция меди с мочой в норме, кольцо Кайзера-Флейшера не обнаружено. Назначены диетотерапия, купренил, гепатопротекторы, диуретики, на фоне которых самочувствие значительно улучшилось, уменьшился асцит, желтуха, исчез тремор. 11.13 г. консультирована неврологом НЦ Неврологии, подтвержден диагноз болезни Вильсона-Коновалова. На момент последней госпитализации (4.12.13–12.12.13) жалоб не предъявляла, состояние удовлетворительное, отмечалось незначительное повышение трансаминаз, остальные функциональные показатели печени в норме.

Клиническое наблюдение иллюстрирует трудности диагностики болезни Вильсона-Коновалова. Болезнь не диагностирована до появления неврологической симптоматики, схожей с симптомами печеночной энцефалопатии. Определяющими стали биохимические маркеры нарушения обмена меди. Таким образом, больные циррозами печени, особенно молодого возраста в случае неясной этиологии заболевания, требуют развернутого обследования для исключения редких болезней печени.

Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология 2015; 114 (2):112

Ekspierimental'naya i Klinicheskaya Gastroenterologiya 2014; 114 (2):112