

**КАМАЛОВА А.А., ШАКИРОВА А.Р., БИКМУЛЛИНА Г.М.**

УДК 616.36-002.2-053.2

ГАУЗ «Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ», г. Казань
Казанский государственный медицинский университет, г. Казань

Болезнь Вильсона — Коновалова у детей

По данным гастроэнтерологического отделения ДРКБ МЗРТ г. Казани за 2006-2009 гг., в структуре хронических заболеваний печени у детей болезнь Вильсона — Коновалова (БВК) встречалась в 9,65% случаев. Однако, несмотря на редкую встречаемость, БВК остается актуальной проблемой педиатрии ввиду трудностей своевременной диагностики, прогрессирующего течения при отсутствии терапии, высокой инвалидизацией больных.

Цель работы: Изучение диагностических критериев и особенностей современного течения БВК у детей. Под наблюдением находилось 9 детей в возрасте от 9 до 17 лет с различной длительностью заболевания. Средний возраст детей в дебюте заболевания составил 13,1 года. Девочки составили 55% обследуемых.

Абдоминальная форма заболевания наблюдалась у 66% детей, смешанная — у 34% детей.

В группе больных с абдоминальной формой БВК этапными диагнозами были: аутоиммунный гепатит (2), синдром Жильбера (2), реактивный гепатит (1), неverified гепатит (2).

Все больные жаловались на слабость, тошноту, снижение аппетита, увеличение живота в объеме, отеки на ногах, некоторые отмечали субфебрильную температуру, изменение цвета мочи, желтуху кожи и слизистых, ноющие боли в правом подреберье.

У 45% больных поражение печени протекало по типу хронического гепатита, у 28% по типу фульминантного гепатита, у 11% в дебюте заболевания выявлен цирроз печени, у 16% заболевание было диагностировано на доклинической стадии при обследовании как сибса больной БВК, что позволяет говорить о латентном течении заболевания.

У больных со смешанной формой заболевания наряду с признаками поражения печени имелись неврологические проявления: дрожательные гиперкинезы, тремор конечностей, нижний смешанный парепарез, нарушение функции тазовых органов, нарушения в эмоциональной сфере, психомоторное возбуждение. При этом поражение печени

предшествовало неврологическим изменениям и проявлялось хроническим гепатитом. Изменения со стороны других органов и систем включали: сердечно-сосудистые (аритмия (1), артериальная гипертензия (2)), эндокринные (гинекомастия (2), диффузный нетоксический зоб (2), ожирение (1)), мышечно-скелетные (артралгии (2)), поражение почек (дисметаболическая нефропатия (1)).

Поражение глаз включало в себя образование кольца Кайзера — Флейшера у одного больного со смешанной формой заболевания.

Лабораторно определялся минимально выраженный синдром цитолиза (средние значения АЛТ=91±13,3 ед/л, АСТ=103±34,7 ед/л), выраженный синдром холестаза (средний уровень общего билирубина 102±12,3 мкмоль/л, ГГТП 315±43,5 ед/л, ЩФ 225,6±34,7 ед/л), гепатопривный синдром (уменьшение ПТИ в среднем до 53% у 56% больных, снижение альбуминов у 43% больных в среднем до 41,5 г/л), гипергаммаглобулинемия у 50% больных более 25 г/л.

Критериями диагноза послужили снижение уровня церулоплазмينا ниже 20 мг/дл у 75% больных, увеличение экскреции меди выше 100 мкг/сут у 100% детей.

У всех детей проведено морфологическое исследование ткани печени. Выявлены выраженная баллонная дистрофия и некрозы гепатоцитов, выраженная воспалительная инфильтрация, фиброз портальных трактов, холестаза, пролиферация желчных протоков.

Генетическое подтверждение диагноза получено у 57% больных. Из наблюдавшихся детей у трех проведена трансплантация печени.

Выводы:

Особенностью БВК в детском возрасте является диссоциация между минимальным повышением уровня аминотрансфераз и наличием выраженных изменений по данным биопсии печени, дебют заболевания с признаком поражения печени, преобладание абдоминальной формы в структуре заболевания. Наиболее характерным критерием заболевания служит увеличение экскреции меди с мочой выше 100 мкг/сут.