

# Вопросы практического здравоохранения и случаи из практики

© МОЖАРОВ М.И. - 1998  
УДК 616.36+616.831-007.17

## СЛУЧАЙ ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ДИСТРОФИИ

*М.И. Можаров*

(Мамско-Чуйская ЦРБ Иркутской области, главный врач - Жигулин А.Н.)

**Резюме.** Представлен случай гепатоцеребральной дистрофии у больного С., 38 лет. Заболевание было диагностировано случайно - на курорте выявлена спленомегалия. В областной клинической больнице был диагностирован портальный цирроз печени, однако окончательный диагноз был выставлен только спустя полгода, когда присоединились неврологические расстройства. Поздно начатое патогенетическое лечение купренилом, хотя и значительно улучшило состояние пациента, но не позволило предотвратить снижение интеллекта, что послужило причиной инвалидности.

Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона-Коновалова) - редкое генетическое заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, раньше, до введения в практику Д-пенициллина, быстро приводящее к летальному исходу.

В биохимическом аспекте гепатоцеребральная дистрофия - это болезнь накопления меди, поражающая все ткани, но преимущественно печень, мозг, роговицы и почки. Медь, содержащаяся в пище, всасывается из желудочно-кишечного тракта в кровь и с альбуминами переносится в печень, где она включается в синтезируемый гепатоцитами церулоплазмин. Последний транспортирует медь к различным органам и тканям, так как она играет важную роль - структурную и функциональную - в ряде ферментов, в том числе цитохромоксидазе, моноаминоксидазе, супероксиддисмутазе и др. Считается, что главным механизмами развития болезни Вильсона-Коновалова являются нарушения связывания меди с церулоплазмином и нарушение ее экскреции с желчью. Вследствие этого происходит задержка и депонирование меди в печени. Затем в мозге, роговицах и почках [1].

Клинически болезнь проявляется обычно к концу первого десятилетия жизни. Чаще первыми симптомами бывают неврологические - повышение мышечного тонуса, ригидность, дизартрия, дисфагия, изменение почерка, тремор рук,

и другие гиперкинезы. Иногда на первый план выступают нарушения психики, проявляющиеся агрессивным, ревячливым, невротическим или шизоидным поведением, снижением интеллекта. Нарушение функции печени - самое типичное начальное проявление рассматриваемой болезни у детей 6-14 лет. Изредка оно принимает форму молниеносного гепатита, но чаще напоминает хронический активный гепатит, с астенией, быстрым истощением, желтухой, анорексией, спленомегалией и сдвигом биохимических показателей функции печени. Патогномоничная для гепатоцеребральной дистрофии зелено-коричневая окраска лимба роговицы за счет депонирования меди, называемая кольцом Кайзера-Флейшера, чаще проявляется в возрасте после 7 лет. Поражение почек проявляется синдромом Фанкони - генерализованной аминокацидурией, глюкозурией, гиперурикурией, гиперфосфатурией, гиперкальциурией. Однако эти сдвиги редко клинически настолько значимы, чтобы определять конечный исход болезни [1]. При исследовании крови специфичными тестами проявляются снижения уровня церулоплазмينا и концентрации меди. В суточной моче же находят повышенное количество последней [1]. Д-пенициллин, увеличивающий выделение меди с мочой, изменил прогноз таких больных. Если до введения его в практику болезнь Вильсона-Коновалова считалась летальным за-

болеванием, то сейчас такие пациенты живут достаточно долго. Поэтому очень важно диагностировать на ранних этапах, до развития тяжелого поражения нервной системы и печени.

Больной С., 38 лет, инженер-конструктор ГОКа «Мамслюда», поступил в терапевтическое отделение Мамско-Чуйской ЦРБ 09.04.87 г. с жалобами на резкую общую слабость, апатию, плохой аппетит, снижение памяти, бессонницу ночью и сонливость днем, нарушение координации, невозможность ходить и сидеть, замедленную и тихую речь, скованность. Из анамнеза выяснено, что летом 1986 г. на курорте случайно была выявлена спленомегалия. В связи с этим осенью 1986 г. прошел обследование в областной клинической больнице г. Иркутска, выставлен диагноз портальный цирроз печени, внутривенная форма портальной гипертензии с явлениями гиперспленизма, варикозное расширение вен пищевода и желудка. Проведены спленэктомия и операция Таннера. Через два месяца после операции постепенно появились вышеназванные жалобы, выраженность их прогрессивно нарастала, что заставило обратиться к невропатологу в начале апреля 1987 г. Больной был осмотрен также педиатром и с диагнозом астено-депрессивный синдром на фоне цирроза печени направлен в стационар. Из семейного анамнеза выяснено, что родная сестра пациента умерла в возрасте 21 года от болезни Боткина («желтухи»).

Объективно: состояние средней тяжести, кожа и слизистые обычной окраски, в легких дыхание везикулярное, перкуторно звук легочный. Тоны сердца ритмичные, чистые, АД-120/80 мм. рт. ст., PS-66 в минуту. Живот мягкий, безболезненный, печень перкуторно уменьшена - по Курлову 7-6-6 см. Неврологический статус: сознание ясное, мышление малопродуктивное, заторможен, речь тихая, замедленная, олигокинезия, сидеть не может, в позе Ромберга падает назад, лицо амимичное. Крупноразмашистый нистагм при отведении глаз, сглажена правая носогубная складка. Сухожильные рефлексы равномерно снижены, патологических нет. Координаторные пробы затруднены. Анализ крови: СОЭ - 4 мм/ч, Нб 130 г/л, лейкоциты  $2.9 \times 10^9$  (п/я - 1%, с/я - 51%, э - 9%, м - 7%, л - 32%), реакция Вассермана отрицательна. Билирубин крови 11.28 мкмоль/л, прямого нет. Холестерин 4.21 ммоль/л, сахар крови натощак 4.4 ммоль/л, остаточный азот крови 54 мг%, общий белок крови 50.5 г/л. Анализ мочи: прозрачная, соломенно-желтого цвета, нейтральная, удельный вес 1014, эпителий плоский - 6-8 в поле зрения, лейкоциты - единичные в поле зрения, ураты в небольшом количестве, яйца глист в кале не обнаружены. ЭКГ: синусовый ритм 75 в минуту, электрическая ось сердца отклонена. При осмотре глазного дна выявлен миопический конус с обеих сторон.

Больной получал внутривенно капельно инфузии глюкозы с инсулином, витаминами С, В<sub>6</sub>, гемодеза, трентала с физиологическим раствором, внутривенные вливания смеси Петровой, внутримышечные инъекции витамина В<sub>12</sub>, очистительные клизмы, таблетки канамицина, стугерона, ноотропила и центедрина.

Учитывая отсутствие в анамнезе злоупотребления алкоголем и вирусного гепатита, смерть сестры от какого-то заболевания печени с желтухой, наличие у пациента наряду с циррозом печени выраженных неврологических расстройств, была заподозрена гепатоцеребральная дистрофия. Больной повторно направлен к окулисту и при его осмотре щелевой лампой 29.04.87 г. обнаружено концентрическое расплытие пигмента по лимбу - кольцо Кайзера-Флейшера. Был подключен к лечению купренил по 0.25 четыре раза в день. На фоне лечения состояние больного значительно улучшилось, жалобы исчезли, объективно оставались только нерезкая олигокинезия и сглаженность только правой носогубной складки. 26 мая 1987 г. пациент переведен в неврологическое отделение ОКБ г. Иркутска, где диагноз гепатоцеребральная дистрофия был подтвержден. В последующем пациент обследовался в одном из НИИ г. Москвы, где была рекомендована схема лечения купренилом от 0.75 до 1.5 г. в сутки. В процессе наблюдения за больным выявлены снижение интеллекта, неадекватная оценка своего состояния, некоторая эйфория, в связи с чем определена 2 группа инвалидности. Ежегодно больной С. проходил стационарное профилактическое лечение (гемодез, рибоксин, эссенциале, ноотропил, витаминные групп В и С), его состояние оставалось вполне удовлетворительным, желтуха, асцит, энцефалопатия не отмечались. Летом 1996 года при подъеме тяжестей на своем дачном участке у больного открылось профузное кровотечение из варикозно расширенных вен пищевода, был госпитализирован в хирургическое отделение Мамской ЦРБ, где через несколько дней умер при явлениях печеночной комы.

Данный случай интересен тем, что заболевание проявилось в зрелом возрасте сформировавшимся циррозом печени, который протекал латентно, а после оперативного вмешательства присоединились неврологические расстройства. Последние развивались довольно бурно, были очень выраженными. В генезе их, по-видимому, сыграли свою роль и отложение меди в головном мозгу, и печеночная энцефалопатия.

#### Литература

1. Кон Р.М., Рот К.С. Ранняя диагностика болезней обмена веществ. - М.: Медицина, 1986.

## THE CASE OF FAMILIAL HEPATITIS

M.I. Mogarov

(The Mamsko-Chuiskaya CDH of Irkutsk Region)

The case of hepatic-cerebral dystrophy in 38 years old patient is presented. Diagnosis was determined accidentally — splenomegaly was revealed in the health resort. In the Region Clinical Hospital the hepatic portal cirrhosis was diagnosed, but definitive diagnosis was determined only half a year after, when neurological disorders were joined. Although the late beginning pathogenetic treatment with cuprenil was improved the patient's state, it wasn't prevented intellectual degradation and disablement.