

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

ГОУ ВПО «Казанский ГМУ Росздрава»

Детская республиканская клиническая больница МЗ РТ, г. Казань

Болезнь Вильсона — Коновалова у детей: вопросы своевременной диагностики

По данным гастроэнтерологического отделения ДРКБ МЗРТ г. Казани за 2006-2010 гг., в структуре хронических заболеваний печени у детей болезнь Вильсона — Коновалова (БВК) встречалась в 9,65% случаев. Актуальность проблемы болезни Вильсона — Коновалова обусловлена трудностью своевременной диагностики, прогрессирующим течением при отсутствии терапии, высокой инвалидизацией больных.

Целью данной работы явилось изучение диагностических критериев и особенностей современного течения БВК у детей. Под наблюдением находилось 11 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% от обследованных.

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

В группе больных с абдоминальной формой БВК этапными диагнозами были: аутоиммунный гепатит (3), неверифицированный гепатит (3), синдром Жильбера (2), реактивный гепатит (1).

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 синдрома 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 парез, 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, артериальная гипертензия), эндокринные (гинекомастия, диффузный нетоксический зоб, ожирение), мышечно-скелетные (артралгии), поражение почек (нефропатия).

У одного больного со смешанной формой заболевания при офтальмологическом обследовании выявлены кольца Кайзера — Флейшера. 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.

Основными критериями для постановки диагноза БВК послужили снижение уровня церулоплазмينا ниже 20 мг/дл у 75% больных, а также 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, холестаз, пролиферация желчных протоков.

Диагноз подтвержден генетически у 78% больных.

Выводы: Особенностью БВК в детском возрасте является наличие диссоциации между повышением уровня аминотрансфераз и выраженностью изменений по данным биопсии печени, дебют заболевания с признаков поражения печени, преобладание абдоминальной формы в структуре заболевания. Наиболее характерным критерием заболевания служит увеличение экскреции меди с мочой выше 100 мкг/сут.