



Первый Санкт-Петербургский  
государственный медицинский университет  
имени академика И.П.Павлова

Клиника НИИ неврологии Научно-исследовательского центра  
Неврологическое отделение №2

# БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА. ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ (22.04.2019 г.)



д.м.н., проф. Баранцевич Е.Р.,  
к.м.н. Яковлев А.А.,  
асс. кафедры Смочилин А.Г.,  
клин. ординатор Федорова В.С.

Санкт-Петербург 2019г.

**ПАЦИЕНТ:**

**С.В.В.**

**ВОЗРАСТ:**

**39 лет, 1979 г.р.**

**И/Б №:**

**8403/С2019**

**22.02.2019** г. госпитализирован в плановом порядке на неврологическое отделение №2 Клиники научно-исследовательского института неврологии ФГБОУ ВО «ПСПбГМУ им. И.П.Павлова» МЗ РФ по направлению ГОБУЗ «Боровичская ЦРБ» с диагнозом болезнь Паркинсона.

**Жалобы при поступлении:**

- снижение памяти;
- тремор головы;
- тремор предплечий;
- тремор кистей;
- тремор нижних конечностей;
- неустойчивость при ходьбе.

## Anamnesis vitae:

**Место рождения:** Новгородская область.

**Образование:** Среднее.

**Бытовые условия:** Удовлетворительные.

**Наследственные заболевания:** Отец и мать пациента являются двоюродными братом и сестрой. У младшего брата – рассеянный склероз (?).

**Курение:** Отрицает.

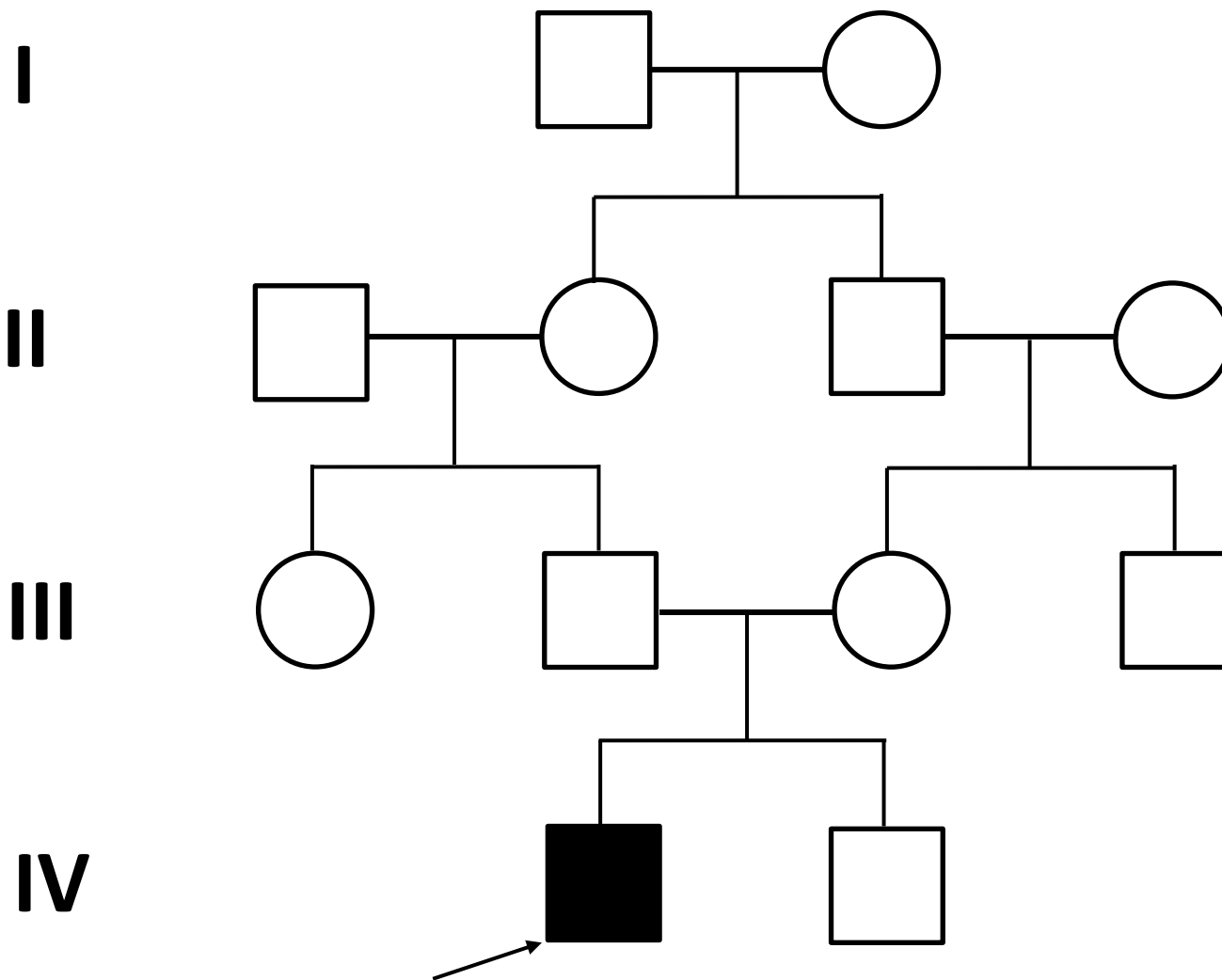
**Алкоголь:** Из анамнеза известно, что ранее злоупотреблял алкоголем (со слов жены), на данный момент не употребляет.

**Сопутствующие заболевания:** Гипертоническая болезнь II ст., риск ССО 3.

**Эпидемиологический анамнез:** Туберкулез, венерические заболевания, тиф, ВИЧ, сифилис, вирусные гепатиты: отрицает.

**Аллергологический анамнез:** Не отягощен.

# Генеалогическое древо



# Anamnesis morbi:

- Считает себя больным около 3-х лет. Находится под наблюдением участкового невролога.
- Ухудшение с октября 2018 года: усилился тремор рук, появился тремор в ногах и головы, нестабильность АД, ухудшение памяти. С 18.10.2018 года находится на листе нетрудоспособности. Получает постоянную терапию: Проноран 100 мг в качестве терапии болезни Паркинсона (без эффекта), леркамен 10 мг, бисопролол 5 мг, сермион 5 мг.
- МРТ головного мозга от 05.12.2018 г.: МР-картина симметричного повышения интенсивности МР-сигнала от задней ножки внутренней капсулы, среднего мозга, моста, от средних мозжечковых ножек и от спиноталамических трактов, наиболее вероятно, соответствует синдрому осмотической демиелинизации. МР-признаки воспалительных изменений придаточных пазух носа.
- Поступил в плановом порядке для обследования и лечения в НО№2 клиники НИИ Неврологии ПСПбГМУ им. ак. И.П. Павлова.

22.02.2019 г.

## Осмотр невролога

Сознание: Ясное.

Психотические нарушения: Не выявлены.

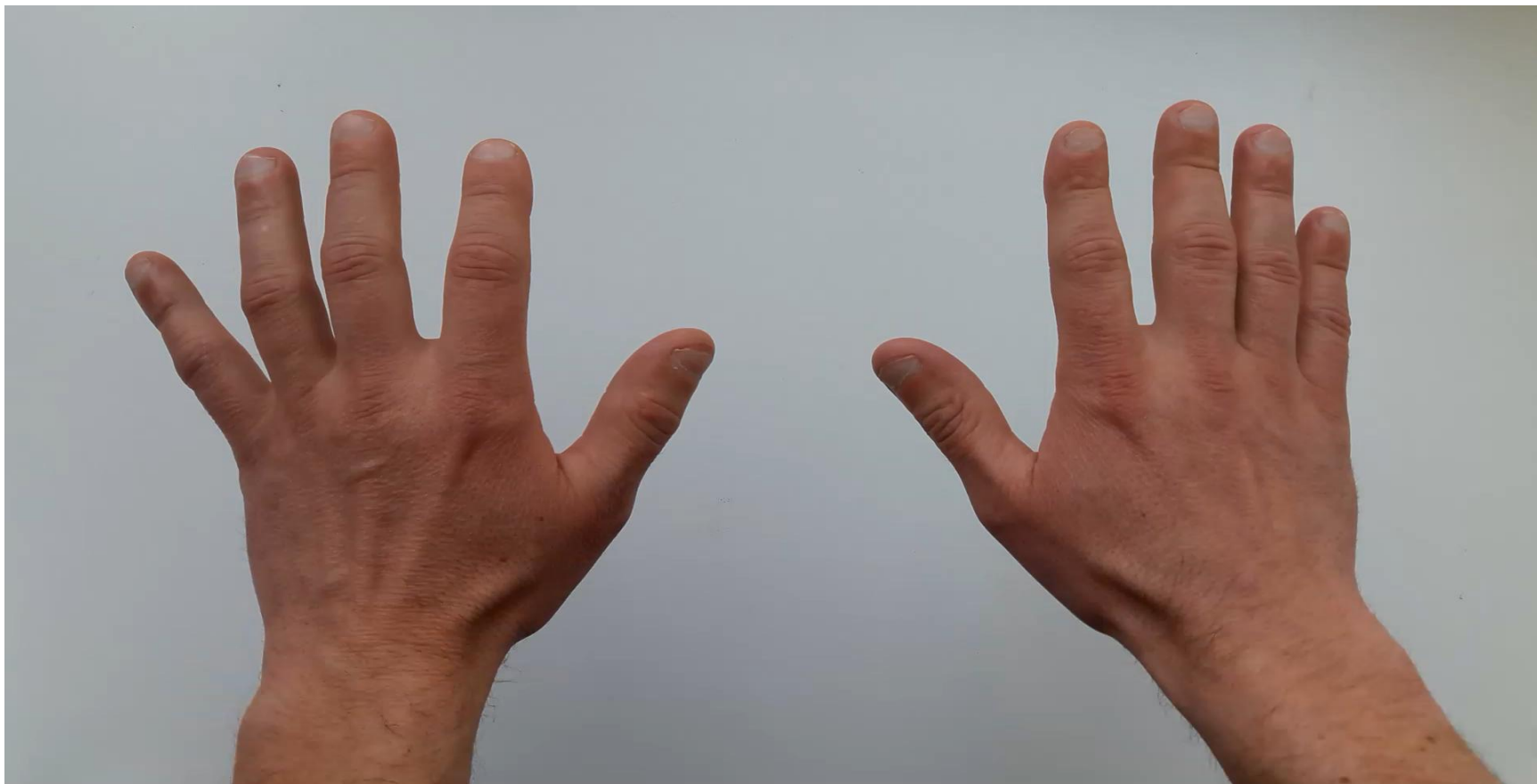
Эмоциональные и интеллектуально-мнестические нарушения: **апатичен, интеллектуально-мнестические нарушения (MoCa - 19 баллов).**

Черепно-мозговые нервы: Гемианопсии не выявлено. Зрачки правильной формы, среднего диаметра, D=S. Реакции зрачков на свет (прямая и содружественная) снижена, симметричная. Движения глазных яблок в полном объеме. Нистагма нет. Диплопию отрицает. Пальпация точек выхода тройничного нерва безболезненна с двух сторон. Убедительных данных за наличие нарушений чувствительности на лице не получено. Мимическая мускулатура без асимметрии. Дизартрии нет. Дисфагии, дисфонии нет. Язык по средней линии. Uvula по средней линии. Мягкое небо подвижно, глоточные рефлексы снижены. Симптомы орального автоматизма не выявлены.

# Осмотр невролога

- Двигательная система: Мышечная сила: полная. **Тонус мышц верхних и нижних конечностей умеренно повышен по пластическому типу (ригидность).** Глубокие рефлексы с рук: с верхних конечностей: карпо-радиальные, бицепс- и трицепс-рефлексy S=D, снижены. Патологических кистевых знаков не выявлено. Глубокие рефлексy с нижних конечностей: коленные, ахилловы D=S, средней живости. Патологических стопных знаков не выявлено.
- Экстрапирамидная система: **тремор головы, верхних и нижних конечностей.**
- Чувствительность: На момент осмотра данных за нарушение чувствительности не получено. Суcтавно-мышечное чувство сохранено.
- Координация: **Пальценосовую и пяточно-коленную пробы выполняет интенцией с двух сторон. В позе Ромберга неустойчив, без четкой латерализации. Адиадохокинез.**
- Менингеальные симптомы: на момент осмотра менингеальные знаки не выявлены.
- Статика и динамика позвоночника: нарушений не выявлено.
- Локальные мышечно-тонические нарушения: не выявлены.

# Осмотр невролога





22.02.2019 г.

## Осмотр невролога

### Выявленные нарушения:

- астенический синдром;
- интеллектуально-мнестические нарушения;
- тремор;
- гипокинезия;
- мозжечковая атаксия.

## ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

Основной: Болезнь Вильсона-Коновалова, дрожательно-ригидная форма.  
Сопутствующий: Гипертоническая болезнь II ст., риск ССО 3.

## ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ:

- Болезнь Галлервордена — Шпатца;
- Болезнь Фара;
- Эссенциальный тремор.

18.02.2019 г.

## Клинический анализ крови

|                                       |               |   |               |                |          |                 |
|---------------------------------------|---------------|---|---------------|----------------|----------|-----------------|
| Эритроциты                            | 4.8           |   | $10^{12}/л$   | (4.1 – 5.1)    |          |                 |
| Гемоглобин                            | 154           |   | г/л           | (132 - 164)    |          |                 |
| Гематокрит                            | 45.8          |   | %             | (40.0 - 48.0)  |          |                 |
| Средний объем эритроцита              | 95.4          |   | фл            | (85.0 - 105.0) |          |                 |
| Среднее содержание Hb в эритроц.      | 32.1          |   | пг            | (24.0 - 33.0)  |          |                 |
| Средняя концентрация Hb в эритроц.    | 336           |   | г/л           | (300 - 380)    |          |                 |
| Индекс распределения по объему эритр. | 11.5          |   | %             | (11.5 - 15.5)  |          |                 |
| Тромбоциты                            | 188           |   | $10^9/л$      | (150 - 400)    |          |                 |
| Ширина распределения тромб. по объему | 16.4          |   | %             | (10.0 - 20.0)  |          |                 |
| Средний объем тромбоцита              | 10.0          |   | фл            | (7.4 - 10.4)   |          |                 |
| Тромбокрит                            | 0.188         |   | %             | (0.15 - 0.40)  |          |                 |
| Лейкоциты                             | 5.79          |   | $10^9/л$      | (4.0 - 8.8)    |          |                 |
|                                       | относительные |   |               | абсолютные     |          |                 |
| Нейтрофилы                            | 45.6 <        | % | (46.0 - 72.0) | 2.65           | $10^9/л$ | (2.20 - 4.80)   |
| Лимфоциты                             | 45.3 >        | % | (18.0 - 40.0) | 2.62           | $10^9/л$ | (1.2 - 4.0)     |
| Моноциты                              | 7.3           | % | (0.0 - 9.0)   | 0.42           | $10^9/л$ | (0.09 - 0.60)   |
| Базофилы                              | 0.4           | % | (0.0 - 1.0)   | 0.02           | $10^9/л$ | (0.000 - 0.065) |
| Эозинофилы                            | 1.4           | % | (0.0 - 5.0)   | 0.08           | $10^9/л$ | (0.000 - 0.300) |
| Скорость оседания эритроцитов         | 4             |   | мм/час        | (1 - 10)       |          |                 |

26.02.2019 г.

# Биохимические показатели

|                                     |        |               |               |
|-------------------------------------|--------|---------------|---------------|
| АЛТ                                 | 17.0   | Ед/л          | 10.0-40.0     |
| АСТ                                 | 28.0   | Ед/л          | 10.0-37.0     |
| Креатинин                           | 0.082  | ммоль/л       | 0.053-0.097   |
| СКФ                                 | 103.5  | мл/мин/1.73м2 | >90.0         |
| Холестерин                          | 3.8    | ммоль/л       | 3.10-5.20     |
| Билирубин общий                     | 25.6 > | мкмоль/л      | 8.5-20.5      |
| Билирубин прямой                    | 4.55 > | мкмоль/л      | <3.40         |
| Билирубин непрямой                  | 21.1   | мкмоль/л      |               |
| Холестерин общий                    | 4.10   | ммоль/л       | 3.10 - 5.20   |
| Общий белок                         | 77     | г/л           | 65 - 85       |
| Щелочная фосфатаза                  | 98.0   | Е/л           | 30.0 - 117.0  |
| Гамма-глутамилтранспептидаза (ГГТП) | 99 >   | Е/л           | 7 - 64        |
| Глюкоза                             | 5.49   | ммоль/л       | 4.2-6.1       |
| Калий                               | 4.8    | ммоль/л       | 3.5 - 5.1     |
| Натрий                              | 137.0  | ммоль/л       | 135.0 - 148.0 |

| 28.02.2019 г.    | Биохимические показатели |       |              |
|------------------|--------------------------|-------|--------------|
| Медь в сыворотке | 891.0                    | мкг/л | 700.0-1400.0 |
| Церулоплазмин    | 17.42 <                  | мг/дл | 20.0-60.0    |

| 30.03.2019 г. | Исследование суточной мочи |         |      |
|---------------|----------------------------|---------|------|
| Медь          | 422 >                      | мкг/сут | 3-50 |

# Консультация психолога от 25.02.2019 г.

- Когнитивные функции снижены в легкой степени (MoCa – 19 баллов, MMSE – 24 балла).
- Темп умственной работоспособности незначительно снижен. Концентрация, переключаемость внимания снижены в легкой степени.
- Внимание представляется неустойчивым, отмечается истощаемость внимания по гипостеническому уровню.
- Объем кратковременной слухоречевой памяти в норме.
- Объем оперативной (фиксационной) слухо-речевой памяти, а также оптико-пространственная, логическая и ассоциативная память снижена в легкой степени.
- Абстрактно-логическое и понятийное мышление без выраженных нарушений.
- Гнозис и праксис без выраженных нарушений.

**Заключение:** выявляется органический патопсихологический симптомокомплекс легкой степени выраженности преимущественно за счет мнестической (мнестический вариант (MoCa – 19 баллов, MMSE – 24 балла)).

**Монреальская шкала оценки когнитивных функций**

ИМЯ: \_\_\_\_\_  
 Образование: \_\_\_\_\_ Дата рождения: \_\_\_\_\_  
 Пол: \_\_\_\_\_ ДАТА: \_\_\_\_\_

**Зрительно-конструктивные/исполнительные навыки**

Д Конец

А

Б

2

1 Начало

Г

4

3

В

[ ]

Скопируйте куб

[ ]

Нарисуйте ЧАСЫ (Десять минут двенадцатого) (3 балла)

[ ] [ ] [ ]

Контур Цифры Стрелки

**БАЛЛЫ**

\_\_\_/5

**НАЗЫВАНИЕ**

[ ]

[ ]

[ ]

\_\_\_/3

|               |   |           |      |        |         |        |         |            |
|---------------|---|-----------|------|--------|---------|--------|---------|------------|
| <b>ПАМЯТЬ</b> | Прочтите список слов, испытуемый должен повторить их. Делайте 2 попытки. Попросите повторить слова через 5 минут. |           | ЛИЦО | БАРХАТ | ЦЕРКОВЬ | ФИАЛКА | КРАСНЫЙ | нет баллов |
|               |   | Попытка 1 |      |        |         |        |         |            |
|               |   | Попытка 2 |      |        |         |        |         |            |

**ВНИМАНИЕ**

Прочтите список цифр (1 цифра/сек). Испытуемый должен повторить их в прямом порядке. [ ] 2 1 8 5 4

Испытуемый должен повторить их в обратном порядке. [ ] 7 4 2

\_\_\_/2

Прочтите ряд букв. Испытуемый должен хлопнуть рукой на каждую букву А. Нет баллов при > 2 ошибок.

[ ] Ф Б А В М Н А А Ж К Л Б А Ф А К Д Е А А А Ж А М О Ф А А Б

\_\_\_/1

Серийное вычитание по 7 из 100. [ ] 93 [ ] 86 [ ] 79 [ ] 72 [ ] 65

4-5 правильных отв.: 3 балла, 2-3 правильных отв.: 2 балла, 1 правильный отв.: 1 балл, 0 правильных отв.: 0 баллов.

\_\_\_/3

**РЕЧЬ**

Повторите: Я знаю только одно, что Иван – это тот, кто может сегодня помочь. [ ]

Кошка всегда пряталась под диваном, когда собаки были в комнате. [ ]

\_\_\_/2

Беглость речи/ за одну минуту назовите максимальное количество слов, начинающихся на букву Л [ ] \_\_\_\_\_ (N ≥ 11 слов)

\_\_\_/1

**АБСТРАКЦИЯ**

Что общего между словами, например, банан-яблоко = фрукты [ ] поезд - велосипед [ ] часы - линейка

\_\_\_/2

|                                    |  |          |            |             |            |             |                                     |
|------------------------------------|--|----------|------------|-------------|------------|-------------|-------------------------------------|
| <b>ОТСРОЧЕННОЕ ВОСПРОИЗВЕДЕНИЕ</b> | Необходимо назвать слова БЕЗ ПОДСКАЗКИ | ЛИЦО [ ] | БАРХАТ [ ] | ЦЕРКОВЬ [ ] | ФИАЛКА [ ] | КРАСНЫЙ [ ] | Баллы только за слова БЕЗ подсказки |
|                                    | Подсказка категории                    |          |            |             |            |             |                                     |

|                                 |                     |  |  |  |  |  |  |
|---------------------------------|---------------------|--|--|--|--|--|--|
| <b>ДОПОЛНИТЕЛЬНО ПО ЖЕЛАНИЮ</b> | Множественный выбор |  |  |  |  |  |  |
|---------------------------------|---------------------|--|--|--|--|--|--|

**ОРИЕНТАЦИЯ**

[ ] Дата [ ] Месяц [ ] Год [ ] День недели [ ] Место [ ] Город

\_\_\_/6

## УЗИ органов брюшной полости от 26.02.2019 г.

Заключение: Выраженные диффузные изменения ткани печени. Уплотнение, деформация стенки желчного пузыря.

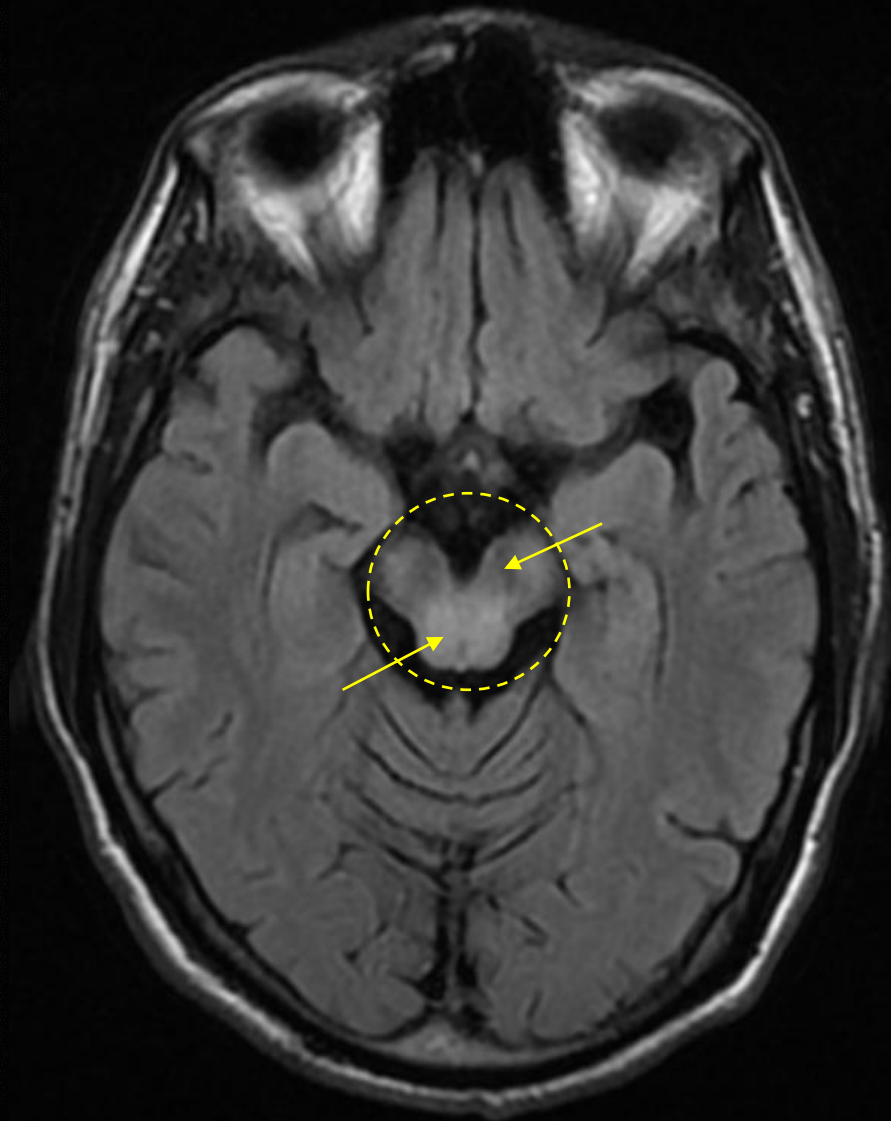
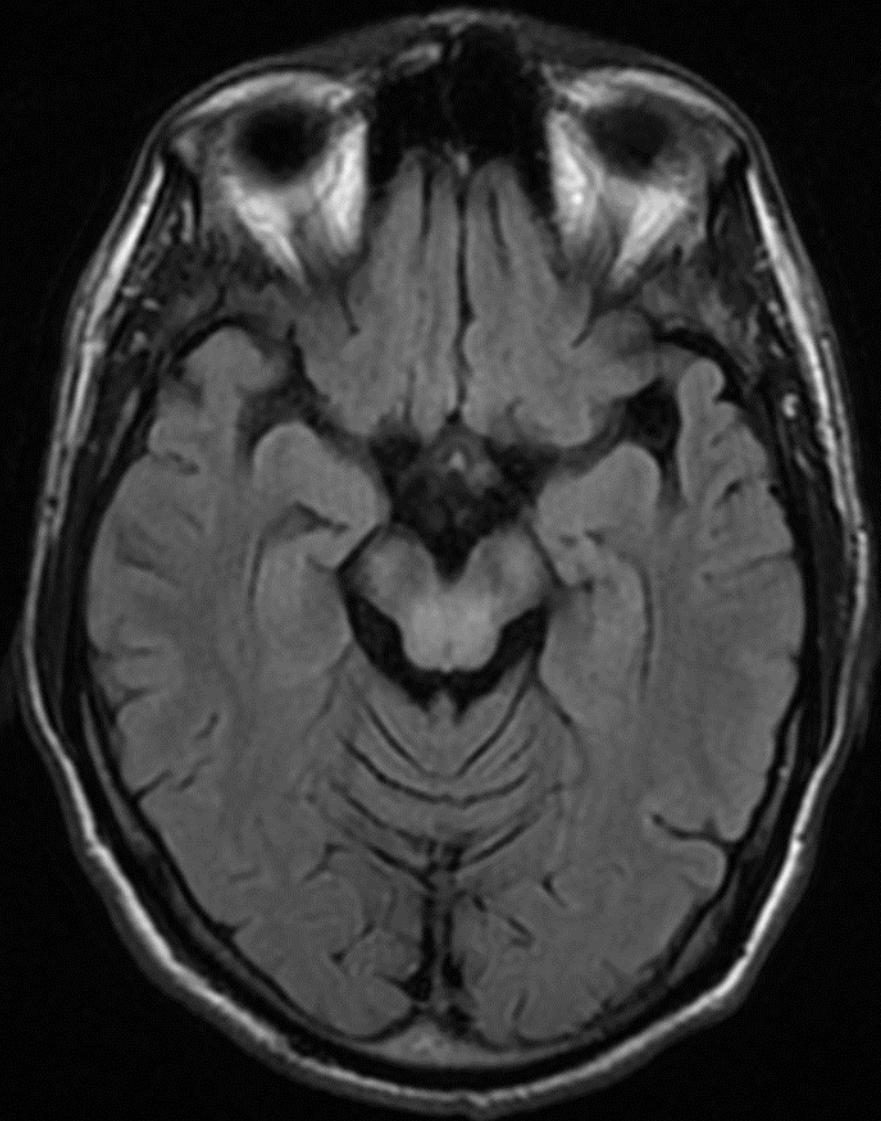


# Осмотр офтальмолога от 27.02.2019 г.

Заключение: OU Миопия слабой степени.

Данных за кольцо Кайзера-Флейшера не получено.

**МРТ головного мозга от 03.03.2019 года (T2 FLAIR)**



## КЛИНИЧЕСКИЙ ДИАГНОЗ:

**Основной: Е 83.0 Болезнь Вильсона-Коновалова, дрожательно-ригидная форма.**

**Сопутствующий: Гипертоническая болезнь II ст., риск ССО 3.**

## РЕКОМЕНДАЦИИ:

- Купренил 250 мг, по 1 таблетке 3 раза в сутки. Принимать натощак, не менее чем за 1 ч до приема или через 2 ч после приема пищи, а также не ранее чем через 1 ч после приема любых других лекарственных средств.
- Цинктерал 124 мг, по 1 таблетке 3 раза в сутки. Принимать до или после еды длительно.
- Контроль меди в суточной моче, церулоплазмина и меди в сыворотке крови через 1 месяц.

# БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА

**Болезнь Вильсона — Коновалова** (Гепатоцеребральная дистрофия, гепатолентикулярная дегенерация, болезнь Вестфаля — Вильсона) — моногенное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. В основе его патогенеза лежит генетически детерминированное нарушение метаболизма меди, в результате чего происходит избыточное отложение меди в органах-мишенях, в первую очередь в печени и базальных ганглиях головного мозга.

- Встречается в среднем в популяции 3:100000.
- Распространённость выше среди народностей где распространены близкородственные браки.
- Болеют в равной степени как мужчины, так и женщины, средний возраст дебюта 11-25 лет.
- Для проявления заболевания имеют значение экзогенные воздействия, поражающие печень — интоксикация и инфекция.

# ГЕНЕТИКА

- Ген болезни Вильсона — Коновалова (ATP7B) расположен в длинном плече 13-й хромосомы (13q14.3). Ген кодирует Р-тип АТФазы, которая транспортирует медь в жёлчь и включает её в церулоплазмин. В 10 % случаев мутация не обнаруживается.
- Хотя описано почти 300 мутаций ATP7B, в большинстве популяций болезнь Вильсона возникает в результате небольшого количества мутаций, специфичных для этих популяций. Например, для западных популяций мутация H1069Q (замена гистидина на глутамин в позиции 1069 белка) присутствует в 37-63 % случаев заболевания, в то время как в Китае эта мутация очень редка и R778L (замена аргинина на лейцин в позиции 778) встречается чаще. Относительно мало известно о влиянии мутаций на течение заболевания, хотя по данным некоторых исследований мутация H1069Q предполагает более позднее начало неврологических симптомов.
- Нормальные вариации в гене PRNP могут изменить течение болезни, увеличивая возраст появления заболевания и влияя на тип симптомов, которые развиваются. Этот ген кодирует прионный белок, который активен в головном мозге и других тканях, а также, как полагают, участвует в транспорте меди.
- У заболевания аутосомно-рецессивный тип наследования. То есть больной должен получить дефектный ген от обоих родителей. Люди только с одним мутантным геном называются носителями (гетерозиготы). У них могут возникать слабовыраженные нарушения метаболизма меди.

# ПАТОГЕНЕЗ

Медь выполняет множество функций в организме. В основном она выступает в качестве кофактора для некоторых ферментов, таких как церулоплазмин, цитохром с-оксидаза, дофамин бета гидроксилаза, супероксиддисмутаза и тирозиназа.

Медь всасывается из желудочно-кишечного тракта. Транспортный белок на клетках тонкой кишки СМТ1 (англ. Copper Membrane Transporter 1) перемещает медь внутрь клеток. Часть меди связывается с металлотионеином, а другая — перемещается в сеть Гольджи с помощью транспортного белка АТОХ1. В аппарате Гольджи в ответ на повышение концентрации меди фермент АТР7А (англ. Copper-transporting ATPase 1) высвобождает этот элемент через воротную вену в печень. В печёночных клетках белок АТР7В связывает медь с церулоплазмином и высвобождает его в кровь, а также удаляет избыток меди с выделяющейся жёлчью. Обе функции АТР7В нарушены при болезни Вильсона. Медь накапливается в ткани печени; церулоплазмин продолжает выделяться, но с недостатком меди (апоцерулоплазмин) и быстро разрушается в кровотоке.

Когда меди в печени становится больше, чем белков её связывающих, происходит их окислительное повреждение за счёт реакции Фентона. Это приводит к воспалению печени, её фиброзу и в итоге к циррозу. Также из печени в кровоток выделяется медь, которая не связана с церулоплазмином. Эта свободная медь оседает по всему организму, особенно в почках, глазах и головном мозге.

Основную роль в патогенезе играет нарушение обмена меди, её накопление в нервной (особенно поражены базальные ганглии), почечной, печёночной ткани и роговице, а также токсическое повреждение медью данных органов. Нарушение метаболизма выражается в нарушении синтеза и снижении в крови концентрации церулоплазмينا. Церулоплазмин участвует в процессе выведения меди из организма. В печени формируется крупноузловой или смешанный цирроз. В почках в первую очередь страдают проксимальные канальцы. В головном мозге поражаются в большей степени базальные ганглии, зубчатое ядро мозжечка и черная субстанция. Отложение меди в десцеметовой мембране глаза приводит к формированию кольца Кайзера-Флейшера.

# КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА

Гепато-церебральная дистрофия начинается в детском или молодом возрасте и имеет хроническое прогрессирующее течение. Во многих случаях появлению симптомов поражения нервной системы предшествуют висцеральные расстройства в виде нарушения деятельности печени и желудочно-кишечных расстройств (желтуха, боли в правом подреберье, диспептические явления). Порой развивается выраженный гепато-лиенальный синдром. Со стороны нервной системы на первый план выступают экстрапирамидные симптомы в виде мышечной ригидности, гиперкинезов и расстройств психики. Пирамидные симптомы могут быть, но чаще отсутствуют. Чувствительность обычно не нарушена.

Типичным симптомом болезни являются кольца Кайзера-Флейшера — отложения по периферии роговой оболочки содержащего медь зеленовато-бурого пигмента, более выраженные на поздних стадиях. Иногда отмечается желтовато-коричневая пигментация кожи туловища и лица. Часты геморрагические явления (кровоточивость дёсен, носовые кровотечения, положительная проба жгута), мраморность кожи, акроцианоз. Капилляроскопия обнаруживает атонию капилляров и застойность кровотока. Отмечаются суставные боли, профузные поты, остеопороз, ломкость костей. Патология печени клинически выявляется примерно у 30 % больных, а в ряде случаев она может быть обнаружена только функциональными пробами, например пробой с нагрузкой галактозой, пробой Квинка, пробой Бергмана-Эльботта, бромсульфопфалеиновой пробой; количество билирубина в крови и уробилина в моче обычно увеличено; изменены осадочные реакции Таката-Ара и Грея, обычны лейкопения, тромбоцитопения, гипохромная анемия.



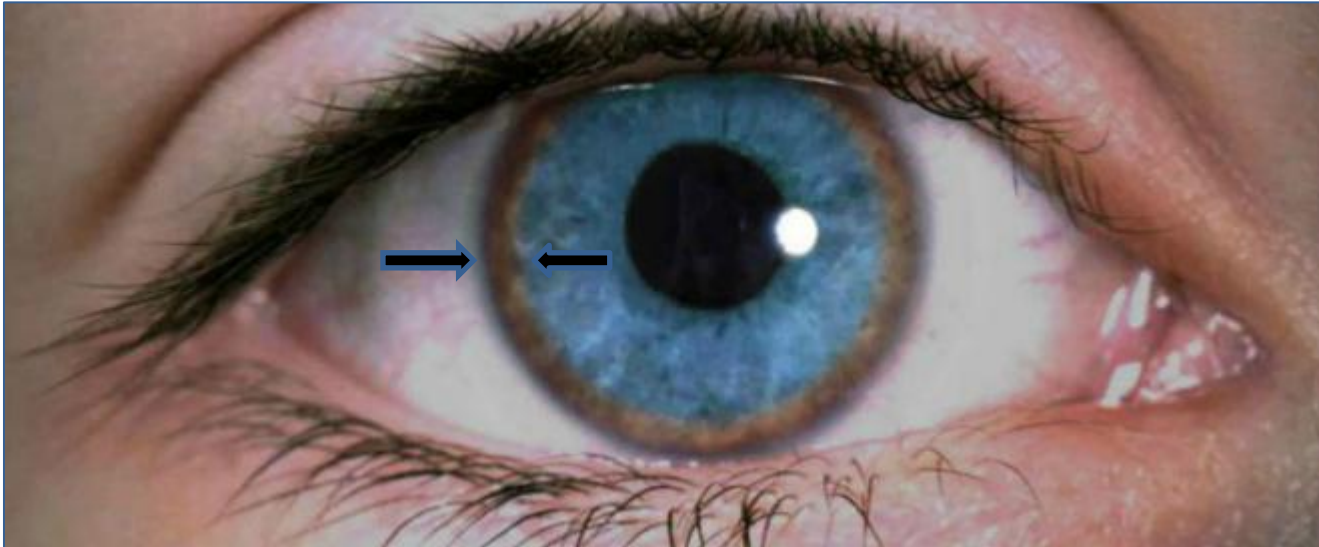
# ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА

- **Брюшная форма** — тяжёлое поражение печени, приводящее к смерти раньше появления симптомов со стороны нервной системы; заболевают дети. Её продолжительность от нескольких месяцев до 3-5 лет.
- **Ригидно-аритмогиперкинетическая**, или ранняя форма — отличается быстрым течением; начинается также в детском возрасте. В клинической картине преобладают мышечная ригидность, приводящая к контрактурам, бедность и замедленность движений, хореоатетоидные или торсионные насильственные движения. Характерны дизартрия и дисфагия, судорожный смех и плач, аффективные расстройства и умеренное снижение интеллекта. Заболевание длится 2-3 года, заканчивается летально.
- **Дрожательно-ригидная форма** встречается чаще других; начинается в юношеском возрасте, течёт медленнее, порой с ремиссиями и внезапными ухудшениями, сопровождающимися субфебрильной температурой; характеризуется одновременным развитием тяжёлой ригидности и дрожания, дрожание очень ритмичное (2-8 дрожаний в секунду), резко усиливается при статическом напряжении мышц, движениях и волнении, в покое и во сне исчезает. Иногда обнаруживаются атетоидные хореоформные насильственные движения; наблюдаются также дисфагия и дизартрия. Средняя продолжительность жизни около шести лет.
- **Дрожательная форма** начинается в возрасте 20-30 лет, течёт довольно медленно (10-15 лет и больше); дрожание резко преобладает, ригидность появляется лишь в конце болезни, а порой наблюдается гипотония мышц; отмечается амимия, медленная монотонная речь, тяжёлые изменения психики, часты аффективные вспышки. Наблюдаются эпилептиформные припадки.
- **Экстрапирамидно-корковая форма** встречается реже других форм. Типичные для гепатоцеребральной дистрофии нарушения в дальнейшем осложняются апоплектиформно развивающимися пирамидными парезами, эпилептиформными припадками и тяжёлым слабоумием (обнаруживаются обширные размягчения в коре больших полушарий). Длится 6-8 лет, заканчивается летально.

# ДИАГНОСТИКА

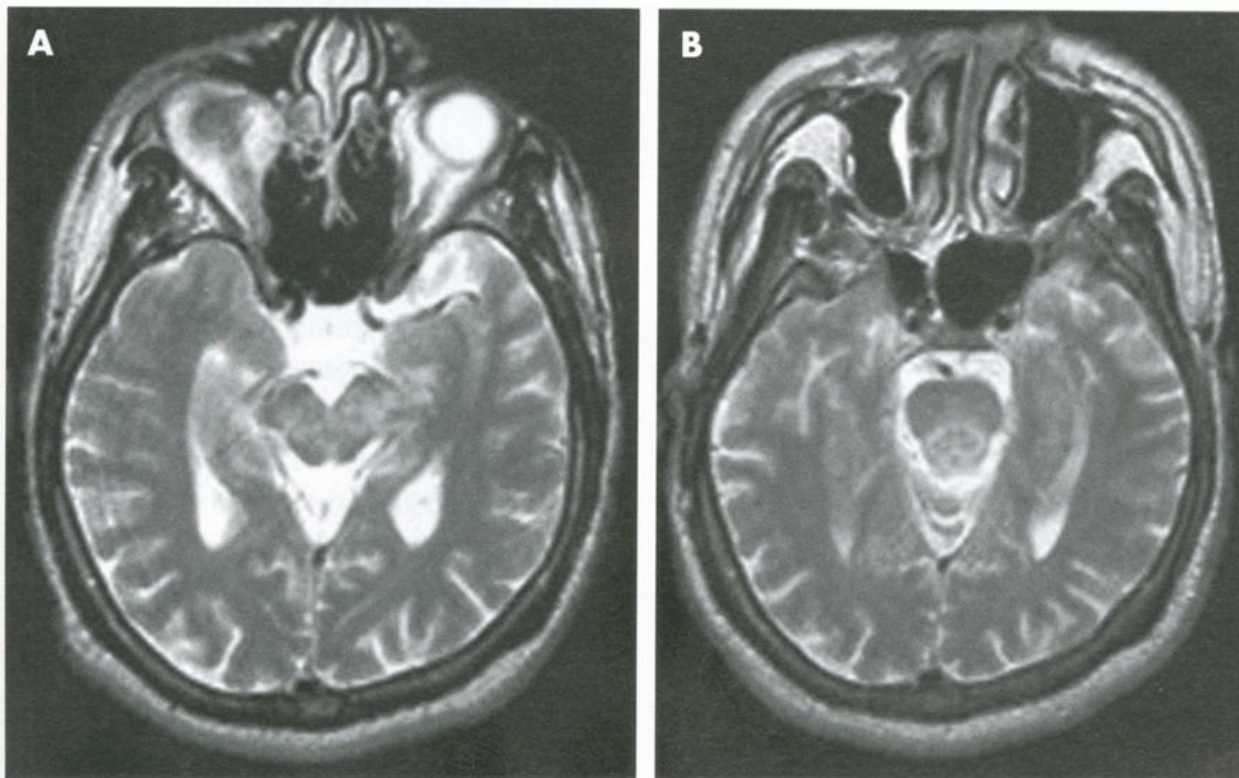
- Основой диагностики является картина болезни.
- Диагноз заболевания подтверждается:
  - 1) Наличием кольца Кайзера-Флейшера или его «обломков»;
  - 2) Содержание «общей» меди в сыворотке крови при болезни Вильсона-Коновалова обычно снижено менее чем на 12 мкг/дл, однако в редких случаях может быть и нормальным;
  - 3) Снижение концентрации церулоплазмينا ниже 20 мг на 100 мл;
  - 4) Повышение экскреции меди с мочой более 100 мкг в сутки.
- Для диагностики необходимы:
  - 1) осмотр с помощью щелевой лампы (зелёное кольцо Кайзера-Флейшера на роговице у лимба);
  - 2) определение уровня церулоплазмينا (типично снижение менее 1 мкмоль/л);
  - 3) определение уровня меди в сыворотке крови (снижение менее 9,4 мкмоль/л);
  - 4) определение меди в суточной моче (повышение более 1,6 мкмоль или 50 мкг в сутки).

## Осмотр офтальмолога с помощью щелевой лампы. Кольцо Кайзера-Флейшера



Кольца Кайзера-Флейшера — отложения по периферии роговой оболочки содержащего медь зеленовато-бурого пигмента, более выраженные на поздних стадиях.

# МРТ ДИАГНОСТИКА



**Figure 2**

T2-weighted MRI of Wilson's disease illustrating (A) the "face of the giant panda" in the midbrain; and (B) the face of her cub in the dorsal pons. (Reproduced with permission from the BMJ Publishing Group.)

# ЛЕЧЕНИЕ

- Диета № 5 — с ограничением меди до 1 мг в сутки — исключение шоколада, орехов, сухофруктов, раков, печени, цельной пшеницы.
- Препаратом выбора является купренил (пеницилламин), который эффективен в 90 % случаев. Д-пеницилламин или унитиол.
- Витамин В6
- Патогенетическое лечение направлено на выведение меди из организма. Для этого применяются комплексообразующие соединения: тиолы, пеницилламин. Лечение пеницилламином сопровождается заметным улучшением состояния больных или даже приводит к полной ликвидации симптомов.
- **Трансплантация печени** является эффективным средством для лечения болезни Вильсона-Коновалова, однако используют ее только в отдельных случаях, что связано с риском данной процедуры. Как правило, ее проводят людям с острой печеночной недостаточностью, не поддающимся медикаментозному лечению или людям с развитой хронической печеночной недостаточностью.

**БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!**