Кириенко И.С, Сахошко С.И., Вержанская О.Н.

КЛИНИЧЕСКИЕ МАСКИ БОЛЕЗНИ КОНОВАЛОВА-ВИЛЬСОНА У ДЕТЕЙ

Кафедра педиатрии №1 и неонатологии Харьковский национальный медицинский университет, Харьков, Украина Научный руководитель: доцент Омельченко Е.В.

 Цель работы: выявить клинико-лабораторные особенности манифестации болезни Коновалова-Вильсона (БВК) у детей.

БВК - наследственное заболевание, с нарушением метаболизма меди и избыточным накоплением ее в различных органах и тканях (в большей степени в печени и базальных ганглиях). Проявления заболевания Коновалова-Вильсона разнообразны: заболевание может протекать под масками хронического гепатита, коньюгационной желтухи, цирроза печени, заболеваний обмена веществ, нервно-психических растройств и др. Материалы и методы исследования: в настоящее время под наблюдением находится 6 детей с БКВ в возрасте от 4 до 18 лет, из них 3 мальчика и 3 девочки. У всех детей заболевание проявлялось гепатомегалией и повышением уровня трансаминаз печени. У 6 детей манифестировало анемическим синдромом, интоксикационным – у 4, отечным – у 3 детей, и абдоминальным у 2 детей. У всех детей имело место психическая и неврологическая симптоматика: снижение памяти (2), агрессивность (2), гиперкинезы (1). Молекулярная диагностика подтвердила диагноз по АТР7В гену, локализованному на 13 хромосоме у 2 детей. Кольца Кайзера - Флейшнера ни в одном случае не обнаружены. Выводы. БВК дебютирует в детском возрасте. Симптомы болезни выявлены при случайном обследовании и проявлялись различными масками, что усложняло раннюю диагностику. Полиморфизм клинической симптоматики предполагает исключение БВК у каждого пациента с заболеванием печени неясного генеза, неврологической и психической симптоматикой.