**ОСОБЕННОСТИ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА У ДЕТЕЙ.**

**Сенаторова А.С., Омельченко Е.В., Ермолаев М.Н., Шипко А.Ф., Чуб Е.И., Кузьминская М.Р., Левченко Ю.А., Романюк И.Е.**

Харьковский национальный медицинский университет, г.Харьков, Украина

Областная детская клиническая больница, г.Харьков, Украина

Цель работы: изучить особенности диагностики болезни Вильсона-Коновалова (БВК) у детей.

 Болезнь Вильсона-Коновалова – редкое  наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма меди и избыточным ее накоплением преимущественно в печени и центральной нервной системе.

Материалы и методы: в период с 2010 по 2014 год в гастроэнтерологическом отделении с диагнозом БВК наблюдалось 6 детей в возрасте от 4 до 16 лет, из них 3 мальчика и 3 девочки.

У всех детей симптомы болезни были неспецифичны, выявлялись при случайном обследовании, проявлялись гепатомегалией и повышение трансаминаз. У 4 детей диагностирован гепатит, у 2 цирроз печени. У всех больных были различные внепеченочные проявления: гломерулонефрит (1),артрит (1),снижение массы тела, (1), абдоминальный синдром (2), носовые кровотечения (2).У всех больных имели место неврологическая и психопатоподобная  симптоматика: гиперкинезы (1), выраженная возбудимостью, агрессивность (2), снижение внимания и памяти (2). Кольца Кайзера-Флейшера ни в одном случае не выявлены. Синдром холестаза диагностирован у 2 детей, синдром цитолиза у 6.У всех больных отмечалось снижение уровня церулоплазмина, увеличение экскреции меди с мочой у 3 детей. Генетическое подтверждение диагноза получено лишь у 2 детей.

Выводы: У больных БВК выявляется полиморфизм клинической симптоматики, что наряду с длительным бессимптомным течением является причиной поздней диагностики БВК. У детей на ранней стадии заболевания кольцо Кайзера – Флейшера может отсутствовать. Случаи субнормальных показателей меди мочи требуют проведения базального 24-часового исследования содержания меди в моче. БВК необходимо исключать у каждого пациента детского и подросткового возраста  с патологией печени неуточненой этиологии. Учитывая разнообразие мутаций и высокую стоимость генетического исследования, данную методику  проводят в тех случаях, когда клинико-биохимические методы не дают определенного ответа при подозрении на  БВК.