



2023

Информационный терапевтический портал

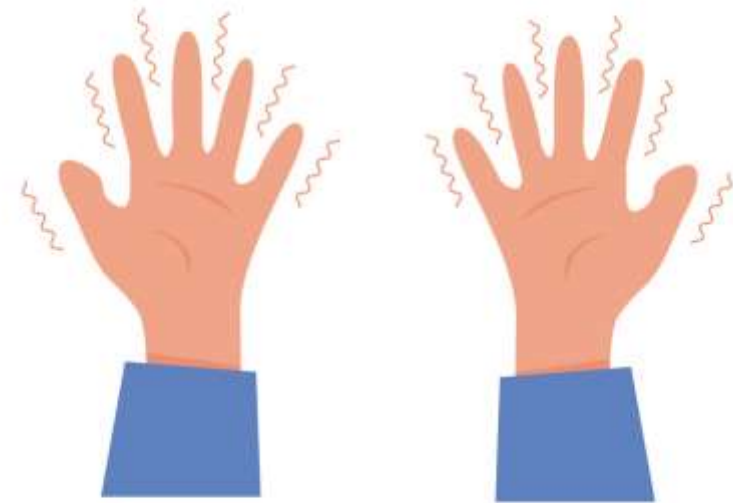
Клинический случай №38
Болезнь Вильсона-Коновалова. E83.0.

Больной Н., 28 лет

Поступил в неврологическое отделение

Жалобы:

- выраженный грубый **тремор** рук, захватывающий туловища;
- **затруднения при самообслуживании** по причине выраженного грубого тремора рук;
- **неустойчивость при ходьбе**, частые падения при ходьбе;
- **нарушение речи** в виде нечеткой артикуляции;
- слюнотечение;
- диффузные головные боли, головокружение, плохой сон, **общая слабость, быстрая утомляемость**



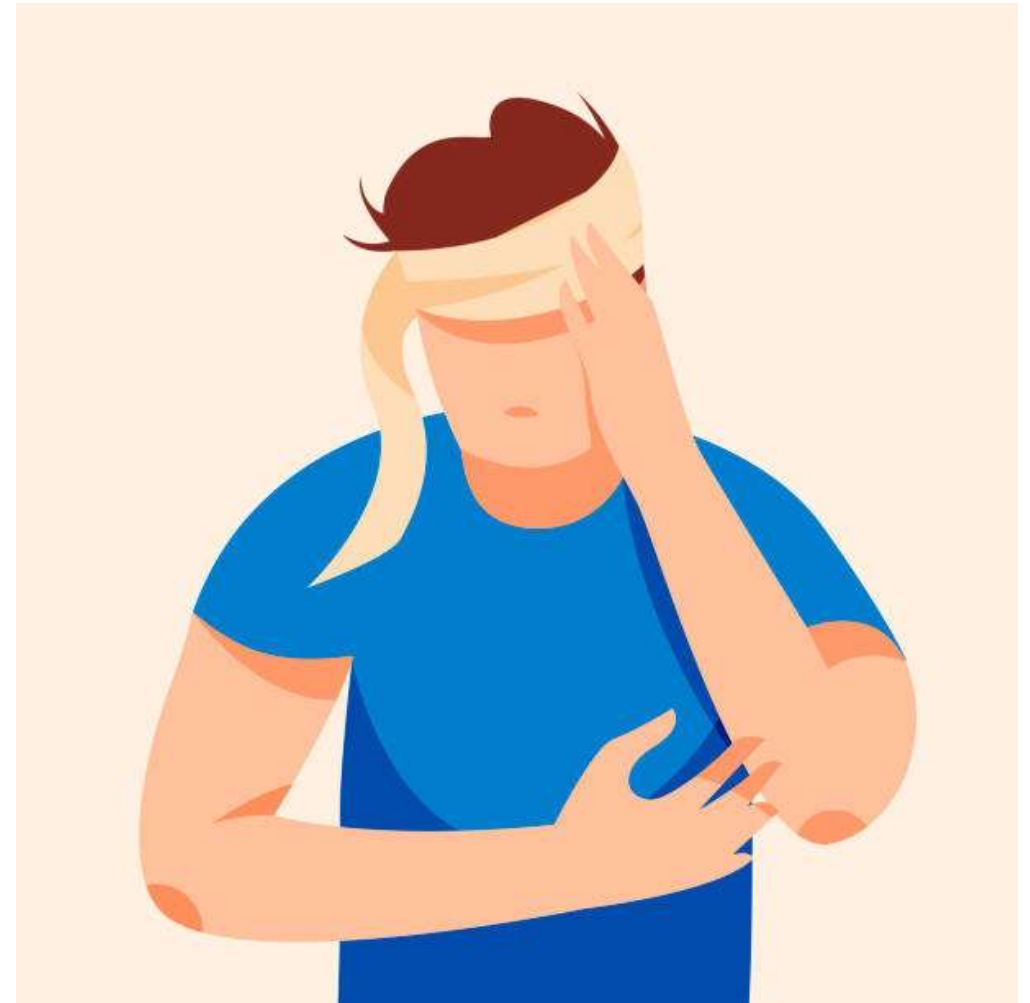
TREMOR

Анамнез болезни

- болеет больше 10 лет
- начало заболевания: связывает с полученной сочетанной травмой в результате ДТП
- получал соответствующее лечение по м/ж, с улучшением.
- спустя 5 лет: дрожание левой руки, с дальнейшей динамикой и распространением в правую руку => лечение без особого эффекта
- Последние несколько лет: присоединились нарушение речи, неустойчивость при ходьбе

Анамнез жизни

- со слов пациента, не отягощен



Объективный осмотр



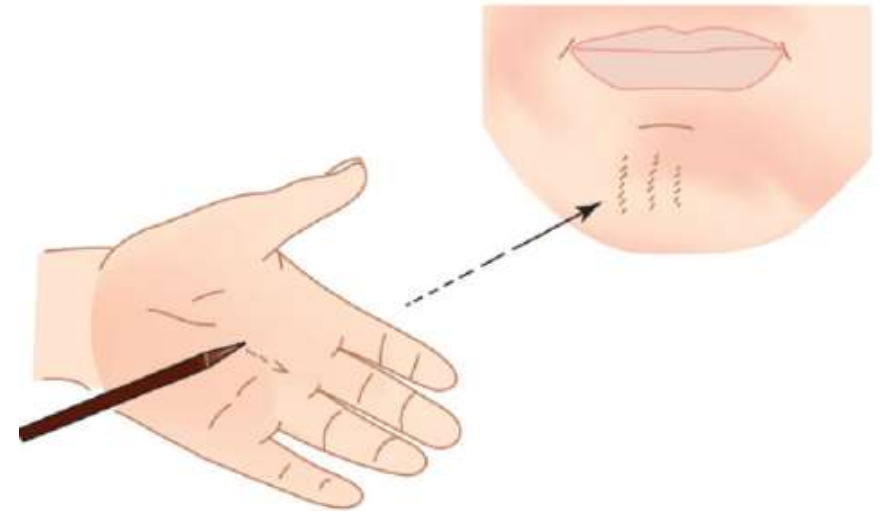
При поступлении:

- Кожные покровы и видимые слизистые оболочки обычной окраски, чистые, периферических отеков нет
- Дыхательная система: грудная клетка в акте дыхания участвует симметрично, дыхание везикулярное, хрипов нет. ЧД 18 в мин.
- Сердечно-сосудистая система: сердечные тоны приглушены, ритмичные, АД 120/80 мм. рт. ст. ЧСС 74 уд в мин
- Язык влажный, чистый. Живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена.



Источник: https://www.freepik.com/free-vector/flat-hand-drawn-patient-taking-medical-examination-illustration_12552785.htm

- Сознание сохранено, ориентирован во времени и месте, **память снижена на текущие события**;
- Дизартрия;
- Тонус мышц верхних конечностей относительно повышен по пластическому типу, (+) феномен зубчатого колеса. Сухожильные и периостальные рефлексы D=S, In=Sp;
- **(+) Паторефлекс Маринеску-Радовичи** с обеих сторон;
- Пальценосовую пробу выполняет с мимопопаданием и интенцией с двух сторон;
- Отмечается грубый, сложный (тремор покоя и акционный тремор) верхних конечностей, **тремор «бьющихся крыльев»**;
- Поза Ромберга: **неустойчив**, пошатывается в стороны



Патологический рефлекс Маринеску-Радовичи (ладонно-подбородочный): непроизвольное сокращение подбородочной мышцы и подтягивание вверх кожи подбородка в ответ на механическое раздражение кожи возвышения большого пальца – рефлекс орального автоматизма

Источник: <https://studfile.net/preview/17115863/page:3/>

ОАК

- Гемоглобин: 150 г/л, Эритроциты $5,01 \times 10^{12}$ ед./л, Гематокрит 43,2%, Лейкоциты $3,70 \times 10^9$ ед./л, СОЭ: 4 мм/ч, нейтрофилы: с/я 69,4%, Лимфоциты: 20,5%. Моноциты 0,25% Тромбоциты 88×10^9 л.

ОАМ

- Цвет желтый. Прозрачность — неполная. Удельный вес >1030 . Белок — 0,30 г/л, Эпителий плоские 0–1 клетки в поле зрения., лейкоциты — 0–1 в п/з.

Серологическое исследования:

- Гепатит В, HBs Ag (кач) — отрицательный. Гепатит С Anti HCV сумм. (кач) отрицательный. Сифилис — отрицательный.

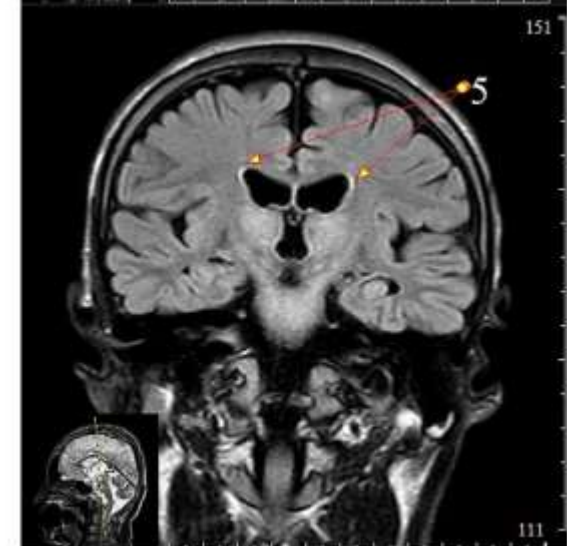
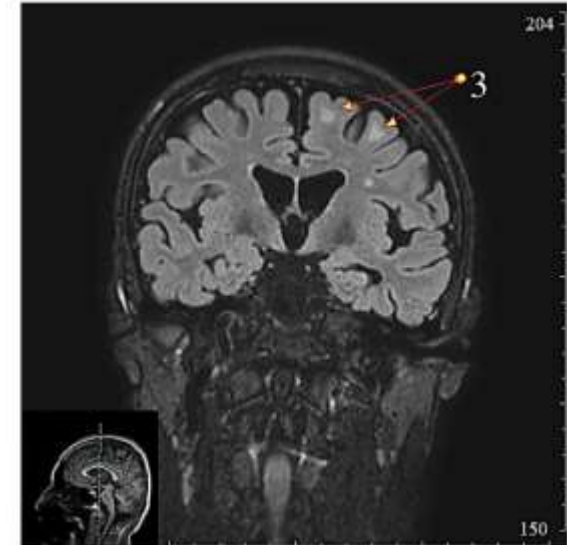
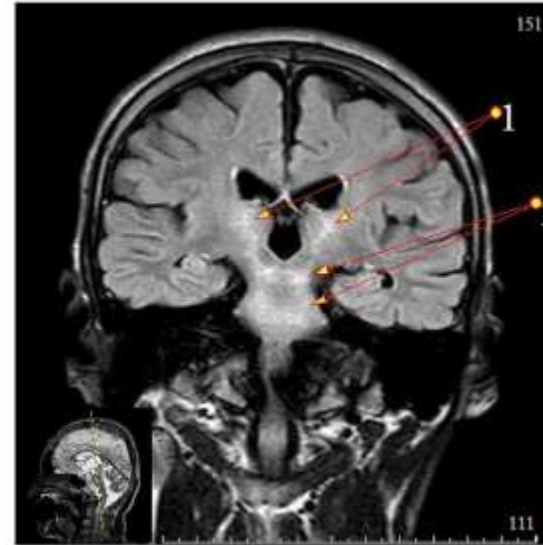
Биохимические анализы:

- Общий белок — 69,5 г/л, Креатинин — 100 мкмоль/л, мочевины 7,2 ммоль/л, холестерин общий 2,65 ммоль/л, АЛТ — 25,2 ед./л, АСТ — 28,8 ед./л. Бил. общий — 36,3 мкмоль/л, сывороточное железо — 27,4 мкмоль/л.
- Церулоплазмин **20** мг/л (норма 150–300)
- медь (моча) **528,0** мкг/л (2–80)
- медь (кровь) **321,0** мкг/л (575–1725).

Инструментальный осмотр

МРТ режимы FLAIR, T2, T1 и диффузно-взвешенные изображения (DWI), в аксиальной коронарной и саггитальной плоскостях (изображение):

- 1 — патологические очаги на уровне таламуса
- 2 — патологическое усиление интенсивности сигналов в T2W, FLAIR режимах на уровне ножки мозга и моста
- 3 — патологические очаги в лобной доле правого полушария
- 4 — Расширение и углубление кортикальных борозд
- 5 — перивентрикулярные мелкие очаги



УЗИ органов брюшной полости, заключение:

- признаки хронического гепатита, холецистит, спленомегалия, хронический пиелонефрит.

ЭКГ:

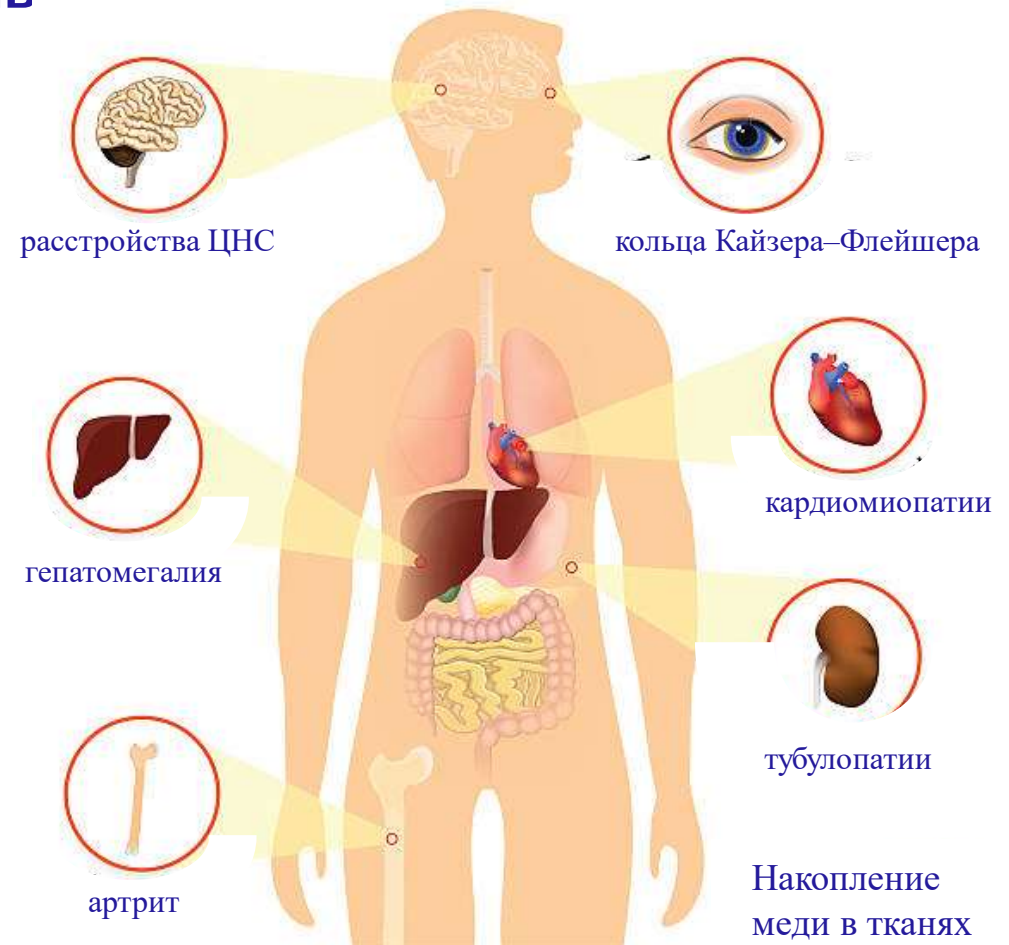
- Ритм синусовый. ЧСС 106 в мин. Нормальное положение ЭОС. Синусовая тахикардия.

Консультации:

- **Гастроэнтеролог** : Хронический криптогенный гепатит минимальной степени активности. Спленомегалия.
- **Окулист**: Ангиопатия сетчатки ОУ. Синдром сухого глаза.

- **Гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона-Коновалова)**, дрожательно-ригидная форма, с выраженным грубым постурально-кинетическим тремором рук и дизартрией
- Хронический гепатит минимальной степени активности, спленомегалия

Болезнь Вильсона-Коновалова



В пользу диагноза:

- **возраст дебюта** болезни, прогрессирующее течение
- неврологический статус: признаки **поражения экстрапирамидной системы преимущественно базальных ганглиев**
 - гиперкинез, повышение мышечного тонуса по экстрапирамидному типу
- признаки поражения ствола мозга
 - нарушение функции черепно-мозговых нервов в виде дизартрии и нарушение функции слюнных желез
- Лабораторно: тромбоцитопения
- УЗИ: спленомегалия,
- МРТ головного мозга выявляется **очаги перивентрикулярно**, на уровне базальных ганглиев, ствола мозга и мозжечке.
- резкое **снижение содержания меди в крови, церрулоплазмина**
- в моче отмечается **повышенное выделение меди**

Лечение и дальнейшее течение



Назначены пеницилламин (купренил) и цинк

Уменьшение неврологической симптоматики, интенсивности тремора, координаторных нарушений

Больной выписан домой с улучшением. Рекомендована постоянная хелатная терапия и препараты цинка.

Дана рекомендации по диете ограничить продукты с высоким содержанием меди такие как, печень, креветки, шоколад, орехи и грибы, исключение препаратов и витаминов, содержащих мед.

- Болезнь Вильсона-Коновалова – это наследственная форма **экстрапирамидной** патологии, связана с **нарушением обмена церуллоплазмина**
- Церуллоплазмин — белок плазмы крови, содержит медь и синтезируется в печени
- Морфологически: отложения меди преимущественно в подкорковых ганглиях (n. Lenticularis), коре полушарий головного мозга, мозжечке, а также в печени, селезенке, радужке и хрусталике
- Выделяют **брюшную форму** (цирроз, гепатит, острая печеночная недостаточность), **церебральную форму** (экстрапирамидная, церебеллярная, псевдобульбарная, судороги, когнитивные и психические нарушения) и **смешанную форму**
- Приведенный клинический случай демонстрирует трудности дифференциальной диагностики и позднее начало лечения вследствие неправильного диагноза
- Многолетняя практика показывает, что **всех больных с экстрапирамидными нарушениями необходимо исследовать на нарушения обмена меди**, особенно в молодом возрасте. Такие больные в большинстве случаев попадают в поле зрения врачей общего профиля
- Повышение осведомленности врачей первичного звенья здравоохранения о гепатолентикулярной дегенерации способствует правильной тактике диагностического поиска и лечения.

- **Юсупов Ф. А.** – д-р мед. наук, Ошский государственный университет, г. Ош, Кыргызстан, ORCID: 0000-0003-0632-6653
- **Юлдашев А. А.** – Ошский государственный университет, г. Ош, Кыргызстан, ORCID: 0000-0002-4179-9205

Источник: Юсупов Ф. А., Юлдашев А. А. Болезнь Вильсона-Коновалова: обзор литературы и случай из практики // Бюллетень науки и практики. 2023. Т. 9. №3. С. 194-210. <https://doi.org/10.33619/2414-2948/88/22>

2023



Мы всегда готовы к сотрудничеству!

КОНТАКТЫ

Руководитель проекта **Шадеркина Виктория Анатольевна**

Тел.: +7 (926) 017-52-14

viktoriashade@uroweb.ru