МЕТОДЫ РАННЕЙ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА У ДЕТЕЙ В ПОЛИКЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

Саратовский государственный медицинский университет имени В. И. Разумовского

ГЛУШАКОВ И.А., ГЛУШАКОВА В.Д.

НАУЧНЫЙ РУКОВОДИТЕЛЬ: Раскина Е.Е. канд. мед. наук, доцент

ФГБОУ ВО САРАТОВСКИЙ ГМУ ИМ. В.И. РАЗУМОВСКОГО МИНЗДРАВА РОССИИ

Актуальность

Болезнь Вильсона (БВ) – это моногенное наследственное заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, характеризуется низким синтезом церулоплазмина – белка транспортирующего медь, вследствие чего происходит отложение её в тканях с последующей инвалидизацией пациента. Распространенность 1:7-10 тыс. населения. Исследования из Китая и Франции свидетельствуют о более низкой распространенности 1:56 тыс. и 1:66 тыс. По данным федерального регистра орфанных заболеваний, в России (2015г) зарегистрировано 602 пациента с БВ составило 0,39 и 0,41 на 100 тыс. населения соответственно.

Цель

Оценить риск БВ у детей диспансерной группы на основании оценки отягощенности генеалогического анамнеза (ГА), клинико-лабораторных данных и методов визуализации.

Материалы и метод

Обследованы 40 детей и подростков диспансерной группы, в возрасте от 3 лет до 17 лет, с хроническим гепатитом с минимальной и умеренной активностью, стадией фиброза печени F0. Проводился сбор и оценка ГА; исследование церулоплазмина венозной крови, биохимический, общий анализ крови, мочи. Неинвазивная эластография печени на аппарате Fibrocan, УЗИ ОБП, осмотр офтальмолога, невролога.

Результаты

Повышен уровень АЛТ, АСТ – у 37/40 (85%)

Задержка НПР у 2/40 (5%)
Кольцо Кайзера-Флейшера 0/40

УЗИ ОБП
гепатомегалия – у 37/40 (92,5%)
спленомегалия у 3/40 (7,5%)

Выявлен высокий риск болезни Вильсона у 1/40 (2,5%) на основании наличия отягощенности ГА, хронического гепатита, снижения уровня церулоплазмина.

Заключение

Рекомендуется персонифицированный подход на амбулаторном этапе для детей с высоким риском болезни Вильсона. С учетом того, что у 20% детей церулоплазмин сыворотки крови может быть не снижен, показано определение меди в биологическом материале, а также МГ консультирование и тестирование.