

Внутрисемейные случаи болезни Вильсона- Коновалова

Шарапова Ксения Олеговна,
врач-гастроэнтеролог,
кандидат медицинских наук
ФГБОУ ВО Северо-Западный государственный
медицинский университет имени И.И.Мечникова,
Консультативно-диагностический центр

Актуальность

Эксклюзивность болезни Вильсона-Коновалова и основная сосредоточенность таких пациентов в научно-исследовательских центрах размывает фокус внимания специалистов первичного звена здравоохранения при встрече с данной патологией.

Низкая осведомленность о течении заболевания и возможностях лечения, «ореол обреченности» ввиду неблагоприятного прогноза – факторы, препятствующие длительной ремиссии и удовлетворительному качеству жизни пациентов, что представлено в настоящем клиническом случае.

Цель

Показать влияние междисциплинарного подхода и преемственности на течение заболевания при ведении пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова.

Материалы и методы

Женщину 23 лет с ноября 2022 г. стали беспокоить ухудшение памяти и концентрации, снижение настроения, появление тревоги. Первые симптомы появились годом ранее. Женщина обращалась к неврологу, при МРТ головного мозга выявлены единичные очаги в белом веществе лобных долей головного мозга. Дальнейшее дообследование пациентка не прошла ввиду самостоятельного разрешения симптомов. Спустя несколько месяцев при повторном обращении к неврологу из-за рецидива была диагностирована болезнь Вильсона-Коновалова, рекомендованы курсом пенициламин и витамины группы В, которые не давали эффекта.

Ввиду прогрессирования симптоматики пациентка обратилась к гастроэнтерологу СЗГМУ. Лабораторно в общем и биохимическом анализе крови (АСТ, АЛТ, билирубин, сахар, холестерин, креатинин, мочевины), при УЗИ органов брюшной полости не было выявлено изменений.

Материалы и методы

Особый интерес представляет наследственность пациентки. Известно, что в 2019 г в возрасте 16 лет брату диагностирована болезнь Вильсона-Коновалова, печеночная форма, проявлявшаяся бессимптомным цитолизом. Сама пациентка прошла генетическое обследование - была выявлена мутация H1069Q в гене ATP7B в гомозиготной форме, являющаяся классической для болезни Вильсона-Коновалова. У матери пациентки выявлена такая же мутация в гетерозиготной форме, она с юношества отмечала периодическое наличие тремора верхних конечностей, но не обращалась за помощью.

Обращал на себя внимание факт смерти отца пациентки в возрасте 50 лет. Отец страдал от неясного заболевания печени.

До настоящего момента никто из семьи не находился под медицинским наблюдением, в том числе и брат с установленной болезнью Вильсона-Коновалова.

Материалы и методы

С учетом отягощенной наследственности пациентка передана неврологам СЗГМУ с подозрением на декомпенсацию церебральной формы болезни Вильсона-Коновалова. На основании генетической мутации, МРТ признаков многоочагового поражения головного мозга сосудистого генеза, неврологической и психической симптоматики, несмотря на нормальный уровень церулоплазмينا и меди в крови, диагноз подтвержден – болезнь Вильсона-Коновалова, дрожательная форма с сопутствующим параноидным синдромом.

На фоне проводимой терапии D-пеницилламином, кветиапином, алимемазином, рисперидоном отмечено снижение тремора и внутренней тревоги. При выписке рекомендовано продолжать пожизненно терапию пеницилламином 750 мг, цинка сульфатом 248 мг и кветиапином 175 мг.

Спустя месяц женщина самостоятельно отменила кветиапин и снизила пеницилламин до 500 мг, на фоне чего рецидивировала тревога и снижение концентрации, лабораторно впервые зарегистрирован цитолиз с уровнем трансаминаз 2,5 ВГН.

Материалы и методы

Пациентке скорректирован диагноз - болезнь Вильсона-Коновалова, печеночная и церебральная формы. Женщине увеличена дозировка пенициллина до 1000 мг, продолжена терапия цинка сульфатом, рекомендована консультация психиатра. Спустя несколько дней пациентка отметила уменьшение тревоги. Кроме этого, матери пациентке рекомендовано проведение дообследования у невролога и гастроэнтеролога. Продолжается дальнейшее наблюдение.

Выводы

Междисциплинарный подход к ведению пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова может стать ключевым моментом в дальнейшем течении заболевания.

Требуется социальная и информационная поддержка пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова для улучшения прогноза и качества жизни.