

ДЕБЮТ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА–КОНОВАЛОВА У ПОДРОСТКОВ

Ильина П.В.

Научный руководитель: доцент Б.О. Мацукатова

ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный
медицинский университет имени И.М. Сеченова»
Минздрава России (Сеченовский университет), Москва,
Россия

Ключевые слова: клинический случай; дети; болезнь
Вильсона–Коновалова; диагностика; манифестация;
вторичная коагулопатия; гемолитическая анемия

Актуальность. Клиническая значимость болезни Вильсона–Коновалова (БВК) в педиатрической практике определяется частотой манифестаций именно в детском и подростковом возрасте (средний возраст 13 лет). Заболевание является орфанным, поэтому педиатру важно знать варианты его дебюта, чтобы своевременно определить тактику лечения и продлить жизнь пациента.

Описание клинического случая. В данной работе представлены клинические случаи 3 больных в возрасте 16 лет с БВК печёночной и смешанной форм.

У пациента Ж. проявления заболевания начались со случайной находки в анализах крови (тромбоцитопения и лейкопения). Помимо этого у больного наблюдались снижение аппетита, слабость, вялость, заторможенная речь и замирание во время еды. Ребёнок был обследован и при УЗИ органов брюшной полости были выявлены структурные изменения паренхимы печени, перипортальный фиброз. При офтальмологическом осмотре были выявлены кольца Кайзера–Флейшера. Был выставлен диагноз: БВК, смешанная форма, осложнённая циррозом печени, портальной гипертензией, варикозным расширением вен пищевода, синдромом вторичного гиперспленизма, трёхростковой цитопенией, вторичной коагулопатией. Вторая больная К. поступила в гастроэнтерологическое отделение из инфекционной больницы, где были выявлены диффузные изменения печени, холецистит, асцит; анемия, лейкоцитоз, тромбоцитопения, выраженная коагулопатия, гипофибриногенемия. При сборе анамнеза выяснилось, что в течение месяца отмечается желтушность кожи и склер, слабость. Также были выявлены кольца Кайзера–Флейшера. Диагноз: БВК, печёночная форма, стадия фульминантного гепатита. Осложнения: вторичная коагулопатия, острая печёночная недостаточность.

Дебют клинических проявлений у третьего пациента Д. начался с резкой желтушности кожи. В инфекционной больнице вирусные гепатиты были исключены, выставлен диагноз: гемолитическая анемия. По данным анамнеза последние полгода ребёнка беспокоят симптомы астении и головные боли. Диагноз: БВК, печёночная форма. Осложнения: Кумбс-негативная гемолитическая анемия, вторичная тромбоцитопения, печёночная энцефалопатия, полиорганная недостаточность. У всех 3 пациентов изначально были обнаружены вторичные изменения в анализах крови, такие как коагулопатия, гемолитическая анемия, трёхростковая цитопения. Также присутствовал астенический синдром. Именно это послужило поводом для дальнейшего обследования и диагностики БВК. Все подходы были направлены на трансплантацию печени.

Заключение. Описанные клинические симптомы и изменения крови в дебюте заболевания позволяют облегчить раннюю диагностику БВК у детей.