

**ТЯЖЁЛОЕ ТЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА–
КОНОВАЛОВА, ПОТРЕБОВАВШЕЕ ПРОВЕДЕНИЯ
ТРАНСПЛАНТАЦИИ ПЕЧЕНИ****Грипас Д.Ю., Дончик Е.И., Ямбулатова Е.М.
Научный руководитель:****к.м.н., доцент Л.Е. Ларина**Российский национальный исследовательский
медицинский университет им. Н. И. Пирогова Минздрава
России, Москва*Ключевые слова: дети, болезнь Вильсона, лечение*

Актуальность. Болезнь Вильсона–Коновалова (БВК) — наследственное мультисистемное заболевание, проявляющееся различными неврологическими, печёночными, психиатрическими, костно-мышечными нарушениями вследствие чрезмерного отложения меди в органах и тканях. БВК — трудно диагностируемое заболевание в связи с длительным латентным течением и большим полиморфизмом клинической симптоматики; возраст манифестации — от 3 до 74 лет, средний — 13 лет.

Описание клинического случая. Пациентка А., 16 лет, 03.05.2022 поступила с жалобами на желтушность склер, боли в животе, слабость. Анамнез болезни: 12.04.2022 приехала из Мордовии, где пила колодезную воду. 15.04.2022 — высыпания на груди, 19.04.2022 — иктеричность склер, 25.04.2022 — высыпания на голове, спине; осмотрена педиатром — диагностирована ветряная оспа. 25.04.2022 — иктеричность кожи, 30.04.2022 — тёмная моча и ахоличность стула, отёчность нижней половины туловища. 03.05.2022 переведена в МДГКБ с направляющим диагнозом: вирусный/токсический гепатит. При поступлении: состояние средней тяжести, иктеричность склер, кожи; высыпания на волосистой части головы, верхней части груди, спины под корочками, экхимозы в местах инъекций, отёчные стопы, голени, асцит; печень выступает +2 см; моча тёмно-коричневая, стул светлый. Лабораторно: Кумбс-негативная гемолитическая анемия 2 степени, лейкоцитоз, тромбоцитопения, повышение активности лактатдегидрогеназы, аспартатаминотрансферазы, ферритина, обеих фракций билирубина, С-реактивного белка, гипопроteinемия, гипокоагуляция. При компьютерной томографии органов брюшной полости: гепатит, холецистит, асцит. При УЗИ органов брюшной полости: гепатомегалия, диффузные изменения паренхимы печени, асцит. Терапия: инфузия концентрата протромбинового комплекса, эритроцитарной взвеси, Менадиона натрия бисульфит, мочегонная и антибактериальная терапия, урсодезоксихолиевая

кислота, орнитин. Исключены вирусные гепатиты, токсическое воздействие на печень, синдром Бадда–Киари, листериоз (приём колодезной воды в Мордовии). 05.05.2022 диагностирована БВК: обнаружено повышение количества меди в моче, кольца Кайзера–Флейшнера, лёгкий пирамидный дефицит. Учитывая тяжёлое состояние (вторичная коагулопатия на фоне острой печёночной недостаточности), дебют заболевания, принято решение о трансплантации печени.

Заключение. БВК — прогрессирующее заболевание. Важно отметить, что у детей чаще диагностируется печёночная форма болезни, следовательно, необходимо проводить обследование на БВК всех пациентов с патологией печени неуточнённой этиологии.