

ID: 2012-09-23-T-1656

Тезис

Лихачев С.А.<sup>1</sup>, Плешко И.В.<sup>1</sup>, Мясников С.О.<sup>2</sup>

### Результаты исследования болезни Вильсона-Коновалова в Беларуси

<sup>1</sup> Республиканский научно-практический центр неврологии и нейрохирургии, Минск, Беларусь

<sup>2</sup> Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя», Минск, Беларусь

Болезнь Вильсона-Коновалова (БВК) – тяжелое наследственное заболевание, обусловленное системным дефектом метаболизма меди и характеризующееся двигательными нарушениями, расстройством интеллектуально-мнестических функций, а также поражением внутренних органов и систем. Возможность превентивного лечения, регресс неврологических симптомов на фоне терапии обуславливают актуальность изучения заболевания.

**Цель:** Изучить клинические особенности у пациентов с БВК, членов их семей в популяции жителей Беларуси.

**Материалы и методы:** Группу 1 составили 51(58%) человек с неврологическими проявлениями БВК, 37(42%) из числа членов семей группы 2. Изучали результаты неврологического обследования, показатели обмена меди, молекулярно-генетической диагностики.

**Результаты:** В группе 1 дрожательная форма выявлена у 31(61%) пациента, дрожательно-ригидная у 13(26%), ригидно-аритмогиперкинетическая у 3(7%), пирамидно-корковая у 4(9%). Преобладающими симптомами были тремор 45(88%) пациентов, дизартрия и координаторные нарушения по 18(35%) случаев. Кольца Кайзера-Флейшера обнаружены у 25(49%) человек. У 3(7%) больных изменения печени по данным УЗИ в дебюте заболевания отсутствовали. Снижение уровня церулоплазмينا выявлено у 41(80%) пациента, уровня меди в сыворотке крови у 38(75%), повышение суточной экскреции меди с мочой установлено у 37(73%) человек. Мутация H1069Q гена АТФ7В обнаружена у 29(57%) пациентов, из них в гомозиготном состоянии у 18(35%).

В группе 2 жалобы на тремор рук были у 9(24%) человек. У 3(8%) пациентов по данным УЗИ определены изменения печени, у 7(19%) имело место изменение показателей обмена меди. Мутация H1069Q выявлена у 15(40%) человек, из них в гомозиготном состоянии у 3(8%). В результате обследования БВК установлена у 4(11%) пациентов.

**Заключение:** Клиническими особенностями БВК явились преобладание пациентов с дрожательной формой, относительно частое выявление координаторных нарушений, наличие пациентов без изменений показателей обмена меди и изменений печени по данным УЗИ. Мутация H1069Q обнаружена у 29(57%) пациентов в группе 1 и у 15(40%) пациентов в группе 2.

**Ключевые слова:** болезнь Вильсона-Коновалова