**История болезни**

**Клинический диагноз:** Болезнь Вильсона-Коновалова. Ригидно-аритмогиперкинетическая

**Сопутствующие заболевания:** Хронический пиелонефрит, стадия ремиссии. Нефроптоз левой почки. Хронический калькулёзный холецистит, стадия ремиссии. Варикозная болезнь нижних конечностей.

**Осложнения:** Цирроз печени. Синдром портальной гипертензии. Варикозное расширение вен пищевода 2 степень. Печеночная энцефалопатия 4 степени. Спленомегалия. Хронический панкреатит с умеренной внешнесекреторной недостаточностью поджелудочной железы.

**1. Жалобы больного**

При поступлении: жалобы на слабость, недомогание, дискомфорт в правом подреберье, тошноту, желтушность склер и кожи, незначительный тремор, шаткость походки. На момент курации жалоб не предъявлял.

**2. Анамнез настоящего заболевания**

Считает себя больным с июля 2013 г., когда во время прохождения мед. комиссии больного направили на УЗИ ОБП: гепатит? цирроз? В анализах отмечалось повышение билирубина, трансаминаз. Госпитализирован в гастроэнтерологическое отделение г. Мелитополь, где находился на лечении с 16.09 по 27.09.2013 г., затем в гастроэнтерологическом отделении г. Днепропетровск с диагнозом - Цирроз печени смешанного генеза, стадия декомпенсации. Затем лечился в неврологическом отделении в г. Днепропетровск с диагнозом - Порто - системная энцефалопатия 2-3 ст, с умеренным психоорганическим статусом, судорожный синдром от 07.11.2013 г. Состоит на «Д» учете у терапевта. Ухудшение самочувствия. В ноябре 2013 г. был поставлен диагноз - Болезнь Вильсона, применялся купренил. Госпитализирован в терапевтическое отделение для обследования и лечения.

**3. Анамнез жизни**

Рос и развивался по возрасту. Вредные привычки отрицает. В детстве отмечает нечастые простудные заболевания (ОРЗ, ОРВИ). Перенесенные детские инфекционные заболевания - ветряная оспа. Венерические заболевания, туберкулез, вирусный гепатит, малярия, заболевания обмена веществ, отрицает.

Операции, переливание крови не проводились.

**4. Аллергоанамнез**

. Аллергические заболевания в семье в прошлом и настоящем:

у отца и его родственников: отрицает

у матери и ее родственников: отрицает

у детей больной: отрицает

. Перенесенные ранее аллергические заболевания: не было

. Реакции на введение вакцин, сывороток: не наблюдалось

. Реакции на введение медикаментов: не наблюдалось

. Сезонность обострений: отсутствует

. Влияние погоды и физических факторов: отсутствует

. Влияние физических нагрузок: отсутствует

. Связь с острыми вирусными инфекционно-воспалительными заболеваниями дыхательных путей и ЛОР-органов: отсутствует

. Влияние отрицательных эмоций, стрессовых ситуаций: отсутствует

. Связь заболевания с беременностью, родами, кормлением ребенка:

. Где и когда чаще возникают приступы болезни или ухудшение состояния: не наблюдается приступов болезни

. Влияние на течение заболевания контакта с пылью: отсутствует

. Влияние на течение заболевания вдыхания табачного дыма, холодного воздуха, резких запахов: отсутствует

. Реакции на пищевые продукты, алкоголь: не наблюдается

. Домашние животные: не наблюдается

. Жилищная обстановка: нет влияния

. Условия работы, наличие профессиональных вредностей: отрицает

. Эффект от ранее проводимой фармакотерапии: не проводилась фармакотерапия

. Данные предыдущих аллергообследований: отсутствуют, аллергообследования не проводились.

5. **Настоящее состояние**

Общее состояние: средней степени тяжести

Положение: активное

Сознание: ясное

Выражение лица: спокойное

Телосложение: правильное

Тип конституции: нормостенический

Рост: 188 см

Вес: 90 кг

Кожные покровы: бледно-розовая с желтушным оттенком, субэктеричность склер. Кожа умеренной влажности, нормальной эластичности. Тургор сохранен. Кожные высыпания единичные на кистях. Ногти правильной формы, гладкие, без патологической деформации.

Подкожная клетчатка: умеренно развита, пастозность голеней и стоп.

Лимфатические узлы: Подчелюстные, подбородочные лимфатические узлы пальпируются единичные, гладкие, не спайные с окружающей тканью, безболезненные.

Мышцы: все группы мышц развиты симметрично. Сила и тонус одинаковы на соответствующих конечностях. При пальпации безболезненны, патологических уплотнений не отмечается.

Кости: Части скелета пропорциональны. Деформаций не выявлено. Болезненность при пальпации и поколачивании костей отсутствует.

Суставы: деформация не наблюдается. Цвет и температура кожных покровов над ними не изменены. Суставы при пальпации безболезненны. В пробе Ромберга пошатывание

**6. Система дыхания**

Носовое дыхание свободное. Отделяемого из носа нет. Форма носа не изменена. Грудная клетка правильной конфигурации, нормостенического типа, коническая, без деформаций, симметричная. Дыхание ритмичное. Частота дыхания - 17 в минуту. Дыхательные движения с обеих сторон грудной клетки средние по глубине, равномерные и симметричные. Вспомогательная дыхательная мускулатура в акте дыхания не участвует. Грудная клетка безболезненна. Эластичность грудной клетки нормальная. Голосовое дрожание одинаковое с обеих сторон.

Положение лопаток на одном уровне, плотно прилегают к грудной клетке.

При сравнительной перкуссии лёгких выявляется ясный легочный звук.

При аускультации везикулярное дыхание, хрипов нет.

**7. Сердечно-сосудистая система**

Границы относительной сердечной тупости не расширены.

Тоны сердца ритмичные, приглушены. Частота сердечных сокращений - 76 в 1 минуту. Ритм сердечных сокращений правильный. Шумов нет. АД 120/80 мм. рт. ст. Пульс 76 ударов в 1 минуту, ритмичный, удовлетворительного наполнения и напряжения, нормальной величины, одинаковый на обеих руках.

**8. Система пищеварения**

Слизистая оболочка ротовой полости бледно-розовой окраски, миндалины не увеличены. Дёсны бледно-розового цвета, кариозных зубов нет.

Язык розовой окраски, влажный, чистый, сосочки выражены хорошо.

Живот не увеличен, симметричен. Мышцы брюшной стенки активно участвуют в акте дыхания. При перкуссии живота определяется тимпанический звук. При поверхностной пальпации живот мягкий, безболезненный. Печень не увеличена, желчный пузырь не пальпирутся, селезёнка пальпируется. Симптом раздражения брюшины (Щёткина-Блюмберга) отрицательный.

**. Мочеполовая система**

При осмотре области *почек* патологические изменения не выявляются. Почки не пальпируются. Симптом Пастернацкого отрицательный с обеих сторон.

Мочеиспускание свободное, безболезненное. Стул регулярный, оформленный.

**10. Нервная система**

Сознание ясное, нет головных болей, нет головокружения, сон не нарушен. Оценка общего состояния адекватная. Интеллект соответствует уровню своего развития. Внимание не ослаблено, память не снижена, речь немного заторможена, настроение ровное, общителен, уравновешен, не суетлив.

**11. Эндокринная система.**

Жажды нет. Характер оволосенения по мужскому типу. Отмечается тремор, больше в левой кисти. Щитовидная железа не увеличена. Симптом Графе - отрицателен. Симптом Мебиуса - отрицателен.

**12. План обследования**

1. Клинический анализ крови, тромбоцитов, ретикулоцитов.

2. Сахар крови.

. Общий анализ мочи.

. Время свёртывания крови, коагулограмма, ПИ.

. Группа крови, резус-фактор.

. АСТ, АЛТ, ЩФ, амилаза.

. Биохимический анализ крови.

. Общий белок и белковые фракции.

. Функциональное исследование сердца и лёгких: ЭКГ, мониторирование АД, Эхо ГК.

.УЗИ: сердца, брюшной полости, почек, мочевого пузыря. 11. Рентгеноскопия органов грудной клетки.

. Исследование кала на яйца гельминтов.

. Тест связи чисел.

. Церулоплазмин сыворотки.

. Консультация окулиста.

. Биопсия печени.

**. Данные лабораторных и инструментальных методов исследования**

Общий анализ крови (07.01.14 г.):

Эритроциты - 5.0

Гемоглобин - 158г/л

Цветовой показатель - 0,9

Ретикулоциты - 8%

Тромбоциты-260

Лейкоциты - 4.2

СОЭ- 5 ммоль/ч

Базофилы-1%

Эозинофилы-5%

Палочкоядерные - 5%

Сегментоядерные-55%

Лимфоциты - 21%

Моноциты - 10%

Сахар крови (07.01.14 г.):

.8 ммоль/л

Биохимическое исследование (04.01.14 г.):

Протромбин - 76%

Тромботест - Vст.

Время рекальцификации - 114’

Фибриноген «А» - 1,1 мг

Фибриноген «Б» - отр.

Фибрин - 5 г/л.

Общий анализ мочи (07.01.14 г.)

Цвет - соломенно-желтый

Реакция - щелочная

Удельный вес - 1,019

Белок - не обнаруживается

Сахар - не обнаруживается

Лейкоциты - 3-5 в поле зрения

Эритроциты - 1-2 в поле зрения

Слизь - умеренное количество

Соли - оксалаты

Биохимическое исследование (04.01.14 г.):

Общий белок - 70г/л

Мочевина - 6,9 ммоль/л

Креатинин - 0,095 ммоль/л

Билирубин

Общий - 56,6 мкмоль/л

Прямой - 8,7 мкмоль/л

Непрямой - 47,9 мкмоль/л

АСТ - 0,78 мкмоль/ч-мл

АЛТ - 1,35 мкмоль/ч-мл

Амилаза крови - 8,6 мг/с-л

Исследование кала на яйца глист. (04.01.14 г.) - отр.

ЭКГ (05.01.14 г.)

Ритм синусовый, правильный. ЧСС - 76. Электрическая ось сердца не отклонена, отмечается повышение потенциалов левого желудочка.

Тест связи чисел (08.01.14 г.):

Более120 сек. - 4 ст.ПЭ

Церулоплазмин сыворотки (04.01.14 г.) - 0,12г/л

СРБ (07.01.14 г.) - Отр

Ренгеновское исследование (07.01.14 г.)

На обзорной рентгенограмме ОГК в лёгких без дополнительных тенеобразований, справа уплотнена междолевая плевра. Корни легких уплотнены. Сердце и аорта без особенностей. В области лопаток дополнительных образований не выявлено.

УЗИ почек (08.01.14 г.):

Правая почка размещена типично, размеры 118Х58 мм, контур чёткий, паренхима: структура сохранена. ЧЛС незначительно расширена, деформирована, конкрементов более 3 мм не визуализируется.

Надпочечник без патологических образований.

Левая почка размещена стоя ниже диафрагмы на 70 мм. Контур чёткий. Паренхима: структура сохранена.

УЗИ брюшной полости и почек (05.01.14 г.)

Печень по размерам больше нормы: верхне-нижний размер левой доли 103 мм, толщина левой доли 79 мм, правой - 146 мм, хвостатая доля нормальных размеров - толщина 26 мм. Контуры неровные. Паренхима диффузно повышенной эхогенности, неоднородной структуры. Сосудистый рисунок сохранен. Воротная вена шириной 13 мм. Печеночные вены шириной 7 мм, печеночный сегмент нижней полой вены 15 мм, в проекции круглой связки печени кровоток не регистрируется. Желчный пузырь нормальных размеров, стенка утолщена до 4 мм, просвет свободный. Внутрипеченочные желчные протоки не расширены. Гепатикохоледох шириной 3 мм. Поджелудочная железа осмотрена в области головки и тела, размеры нормальные, паренхима повышенной эхогенности. Селезенка увеличена - 173-66 мм, без структурных изменений. Селезеночная вена расширена до 12 мм. Жидкости в брюшной полости и в малом тазу нет.

Заключение: эхокартина диффузных изменений печени, расширенных воротной и селезеночной вен, увеличенной селезенки.

Эндоскопия (08.01.14 г.)

Пищевод свободно проходим. В нижней и средней трети пищевода просвет деформирован и сужен на 1/3 за счет варикозно расширенных вен на всех стенках. В области кардии и терминальном отрезке пищевода слизистая над венами местами эрозирована. В желудке умеренное количество светлой жидкости. Рельеф не изменен. Складки эластичные, воздухом расправляются. Слизистая розовая. Малая кривизна и угол ровные. Привратник округлый, свободно проходим. Луковица 12 п. к-ки не изменена.

Заключение: Варикозно-расширенные вены нижней и средней трети желудка II степени.

Консультации офтальмолога (04.01.14 г.)

При биомикроскопии переднего отрезка глазного яблока в свете щелевой лампы выявляется кольца **Кайзера-Флейшера**.

коновалов клинический вильсон

**14. Окончательный диагноз и его обоснование**

Учитывая жалобы больного (на слабость, недомогание, дискомфорт в правом подреберье, тошноту, желтушность склер и кожи, незначительный тремор, шаткость походки), данные анамнеза (Считает себя больным с июля 2013 г., когда во время прохождения мед. комиссии больного направили на УЗИ ОБП: гепатит? цирроз? В анализах отмечалось повышение билирубина, трансаминаз. Госпитализирован в гастроэнтерологическое отделение г. Мелитополь, где находился на лечении с 16.09 по 27.09.2013 г., затем в гастроэнтерологическом отделении г. Днепропетровск с диагнозом - Цирроз печени смешанного генеза, стадия декомпенсации. Затем лечился в неврологическом отделении в г. Днепропетровск с диагнозом - Порто - системная энцефалопатия 2-3 ст, с умеренным психоорганическим статусом, судорожный синдром от 07.11.2013 г. Состоит на «Д» учете у терапевта. Ухудшение самочувствия. В ноябре 2013 г. был поставлен диагноз - Болезнь Вильсона, применялся купренил), данные лабораторных и инструментальных исследований (Билирубин Общий - 56,6 мкмоль/л Прямой - 8,7 мкмоль/л Непрямой - 47,9 мкмоль/л АСТ 0,78 мкмоль/ч-мл АЛТ - 1,35 мкмоль/ч-мл Амилаза крови - 8,6 мг/с-л, Протромбин - 76% Тромботест - Vст. Время рекальцификации - 114’ Фибриноген «А» - 1,1 мг Фибриноген «Б» - отр. Фибрин - 5 г/л, Церулоплазмин сыворотки - 0,12г/л.

При биомикроскопии переднего отрезка глазного яблока в свете щелевой лампы выявляется кольца Кайзера-Флейшера.

Тест связи чисел - более120 сек. - 4 ст.ПЭ можно установить клинический диагноз - Болезнь Вильсона-Коновалова.Ригидно-аритмогиперкинетическая

**15. Лечение**

Режим стационарный.

Диета №5 - с ограничением меди до 1 мг в сутки - исключение шоколада, орехов, сухофруктов, раков, печени, цельной пшеницы.

Купренил 1,5 г 1 т - утро

Омез 20 мг 1 х 2 р.

Маолокс 1 пак. х 3.

Глазные капли

**16. Прогноз**

У пациентов с болезнью Вильсона, прошедших курс лечения, прогноз благоприятный как для жизни, так и для трудовой деятельности.