**1. Паспортная часть**

ФИО: \*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*\*

Возраст: 08.03.1968 г.р.

Адрес: РБ, Уфа, Орджоникидзовский район, ул.\*\*\*\*\*\*

Профессия: художник, в данный момент не работает.

Дата поступления: 06.04.06г.

**2. Данные расспроса (Анамнеза)**

**Жалобы**

Больная жалуется на боли в мышцах, отсутствие движений, головные боли, головокружение, нарушение речи, нарушение глотания и поперхивание при еде.

**Анамнез настоящего заболевания (anamneses morbi):**

Считает себя больной с октября месяца 2005 года, возникновение заболевания связывает со стрессом. Все началось с общей слабости и перебоев в работе сердца. Затем начало сводить пальцы рук, в последующем присоединились подобные симптомы и в ногах. В феврале - нарушение походки перестала ходить, обслуживать себя. Стала трудно говорить. Похудела на 20 кг. Со слов мужа - наблюдалась слабость с лета 2005 г.

Проходила обследование в городе Саратов 08.03.06 г, где был выставлен диагноз гепатоцеребральная дистрофия, после чего начала принимать Купринил по 1 таблетке утром.

В 2002 году выставлялся диагноз хронический гепатит неуточненной этиологии с переходом в цирроз (начальные признаки).

**Анамнез жизни (anamneses vitae):**

Краткие биографические данные:

Больная родилась 08.03. 1968 г, в городе Саратов. Росла и развивалась согласно возрасту и полу. Получила высшее образование.

Семейно-половой анамнез:

Замужем, имеет двоих детей (1997 и 2001 г.р.), дети здоровые. Абортов и выкидышей не было. После начала заболевание, со слов больной, появились нарушения менструального цикла.

Бытовой анамнез:

Проживает в двухкомнатной квартире в количестве 4-х человек, материально обеспечена. Санитарно-гигиенические условия соответствуют норме.

Питание:

Нерегулярное, пища разнообразна и калорийна.

Вредные привычки:

Со слов пациентки не курит, алкоголь и наркотики не употребляет.

Перенесенные ранее заболевания:

В детстве: ОРВИ, ветряная оспа. Оперирована по поводу карбункула левой почки 12 лет назад в ГКБ №8. Сколиоз позвоночника, хронический геморрой.

Аллергический анамнез:

Аллергических реакций не выявлено.

Наследственность:

Отец умер от цирроза печени.

**.** **Данные физического исследования**

**Общий осмотр (inspection):**

Общее состояние больной:

Удовлетворительное.

Сознание:

Ясное. В контакт вступает легко.

Положение больного:

Вынужденное: руки приведены к груди, выпрямление пальцев рук.

Телосложение:

Больная пониженного питания (дефицит массы тела) - кахексия. Рост 170см, вес 47 кг.

Температура тела: 36,60С

Выражение лица: Маскообразное.

Кожные покровы:

Цвет лица бледный, имеются волосы на подбородке. Участков высыпаний, гиперпигментации, депигментации нет. Кожа бледной окраски, сальная, повышенной влажности. Видимые слизистые в норме, бледные. Язык сухой, обложен сероватого цвета налетом. Волосы и ногти не изменены.

Подкожно-жировая клетчатка:

Однородной консистенции, отеков и пастозности нет. Подкожно-жировой слой развит очень слабо.

Лимфатические узлы:

При осмотре лимфатические узлы не визуализируются, при пальпации определяются подчелюстные лимфатические узлы, одинаково выраженные с обеих сторон, размером около 0,4 см, мягкоэластической консистенции, подвижные, безболезненные, не спаянные друг с другом и окружающими тканями. Прилегающие к лимфатическим узлам кожные покровы и подкожная клетчатка не изменены. Шейные, надключичные, подмышечные, локтевые, бедренные, и подколенные лимфатические узлы не пальпируются.

Мышцы:

Мышцы безболезненные, отмечается гипертонус (невозможно отвести руки от туловища, движение в ногах в ограниченном объеме), атрофичны.

Кости и суставы:

Целостность костей не нарушена, поверхность их гладкая, болезненность при пальпации и поколачивании отсутствует. Суставы внешне не изменены. Конфигурация позвоночника неправильная (сколиоз). Движения в суставах и позвоночнике отсутствуют.

При осмотре глаз по краю радужной оболочки - желто-бурое кольцо.

**СИСТЕМА ОРГАНОВ ДЫХАНИЯ.**

**Жалобы**

Нет.

**Осмотр**

Грудная клетка: правильной формы, симметричная. Ключица и лопатки- на одном уровне, над- и подключичные ямки умеренно выражены, одинаковы с обеих сторон. Форма грудной клетки соответствует нормостеническому типу телосложения. В акте дыхания вспомогательная мускулатура не участвует. Ход ребер обычный, межреберные промежутки не расширены (1,5-2 см). ЧДД составляет 18 в мин., дыхательные движения ритмичные, средней глубины, обе половины грудной клетки равномерно участвуют в акте дыхания. Соотношение продолжительности фаз вдоха и выдоха не нарушено.

Дыхание: Тип дыхания - грудной. Дыхание ритмичное. Обе половины грудной клетки равномерно участвуют в акте дыхания. Вспомогательная мускулатура в акте дыхания не участвует. Частота дыхания - 18/мин.

**Пальпация**

Грудная клетка при сдавлении упругая, податливая. При пальпации целостность ребер не нарушена, поверхность их гладкая. Болезненность при ощупывании ребер, межреберных промежутков и грудных мышц не выявляется. Голосовое дрожание выражено умеренно, чуть громче справа.

**Перкуссия легких**

При сравнительной перкуссии: легких выслушивается симметричный легочный звук. Проведение звука по всей поверхности грудной клетки ненарушенное.

При топографической перкуссии: Ширина полей Кренига справа и слева составляет приблизительно 6 см.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Верхняя граница легких: | справа | слева |
| высота стояния верхушек спереди | 3см | 3см |
| высота стояния верхушек сзади | На уровне остистого отростка VIII шейного позвонка | |
| Нижняя граница легких: | справа | слева |
| по окологрудинной линии | 5 ребро | - |
| по среднеключичной линии | 6 ребро | - |
| по передней подмышечной линии | 7 ребро | 7 ребро |
| по средней подмышечной линии | 8 ребро | 8 ребро |
| по задней подмышечной линии | 9 ребро | 9 ребро |
| по лопаточной линии | 10 межр. | 10 межр. |
| по околопозвоночной линии | 11 гр. позв. | 11 гр. позв. |

**Аускультация**

***Побочные дыхательные шумы:***

Отсутствуют.

***Бронхофония:***

Над симметричными участками грудной клетки одинакова с обеих сторон.

**СИСТЕМА ОРГАНОВ КРОВООБРАЩЕНИЯ.**

**Жалобы**

Жалоб нет.

**Осмотр**

Осмотр шеи: Пульсация сонных артерий в норме. Внешне вены в норме.

Осмотр области сердца: Отклонений от нормы не наблюдается. Сердечный толчок, выпячивания в прекордиальной области, ретростернальная и эпигастральная пульсации визуально не определяются.

**Пальпация**

Верхушечный толчок: Располагается в 5 межреберье, кнутри от левой срединно-ключичной линии на 2 см и совпадает по времени с пульсом на лучевой артерии.

Сердечный толчок: в прекордиальной области не определяется. Пульсация височных артерий и дистальных артерий нижних конечностей сохранена с обеих сторон.

Дрожание в области сердца: не пальпируется.

Пальпаторно болезненность в перикардиальной области не отмечается.

При пальпации лучевых артерий пульс удовлетворительного наполнения, одинаковый на обеих руках, синхронный, равномерный, ритмичный, частотой 78 уд. в мин, нормального напряжения, сосудистая стенка вне пульсовой волны не прощупывается.

**Перкуссия**

Относительная тупость сердца:

Граница относительной тупости сердца

|  |  |
| --- | --- |
| граница | Местонахождение |
| правая | на 0,5 см кнаружи от правого края грудины в 4 межреберье |
| верхняя | в 3-м межреберье по l.parasternalis |
| левая | на 1,5 см кнаружи от среднеключичной линии в 5 межреберье |

**Аускультация**

Тоны:тоны сердца ясные, ритмичные во всех точках выслушивания.Ритм сердечных сокращений правильный.

Шумы: Шумов нет. Шум трения перикарда отсутствует.

**СИСТЕМА ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ**

**ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫЙ ТРАКТ**

**Жалобы**

Жалобы на боли в области правого подреберья.

**Осмотр**

Полость рта: запах изо рта отсутствует. При осмотре полости рта слизистая оболочка внутренних поверхностей губ, щёк, мягкого и твёрдого нёба розовой окраски; высыпания, изъязвления отсутствуют. Дёсны с наложениями, кровоточат. Язык нормальной величины и формы, розовой окраски, влажный. Нитевидные и грибовидные сосочки языка выражены достаточно хорошо. Зубы несколько разрушены, покрыты бурым налетом.

Миндалины не выступают из-за небных дужек, однородные, с чистой поверхностью. Акт глотания не нарушен. Голос не изменен, соответствует полу.

Живот: При осмотре живот округлой формы, симметричный, втянутый. Участвует в акте дыхания. Видимой перистальтики желудочно-кишечного тракта не отмечается.

Расширения вен передней брюшной стенки нет. Пульсация в околопупочной области не визуализируется. Видимых грыжевых выпячиваний по ходу средней линии живота, в пупочной и паховой области при глубоком дыхании и натуживании не обнаруживается. Диастаза прямых мышц живота нет.

**Перкуссия**

Асцита нет. Свободного газа в брюшной полости нет.

**СИСТЕМА ОРГАНОВ МОЧЕОТДЕЛЕНИЯ**

**Жалобы**

Боль: Отсутствует

**Осмотр**

Поясничная область: при осмотре не изменена.

**Перкуссия**

Поясничная область: Симптом Пастернацкого отрицательный.

**Пальпация**

Почки: в положении лежа на спине и стоя не пальпируется.

Мочевой пузырь: Безболезненный, пальпаторно не выявляется.

**. Неврологическое и психическое состояние**

***Функции черепных нервов:***

1 пара. Восприятие запаха не нарушено.

пара. Острота зрения правого и левого глаза 0,7-0,8. Цветоощущение не нарушено, нормальные границы полей зрения. Глазное дно: диск зрительного нерва нормальной окраски. Границы ясные. Артериолы узковаты. Вены в норме. Сетчатка прозрачная.

, 1 , 1 пары. Форма зрачков правильная - округлая. Диаметр зрачка 3 мм. Разница в величине зрачков не отмечается. Размер глазных щелей справа и слева одинаковый. Зрачки живо реагируют на свет и аккомодацию. Симптом Арджилл - Робертсона отрицательный. Отмечается парез конвергенции. Косоглазие не выявлено. Движения глазных яблок осуществляются в полном объеме. Диплопия правого глаза, умеренный экзофтальм. Синдром Бернара - Горнера отрицательный.

пара. В области лица болевых и других ощущений (онемение, ползание мурашек) не испытывает. Точки выхода ветвей тройничного нерва безболезненны. При открывании рта смещения нижней челюсти не происходит. Тонус височных и жевательных мышц равномерно повышен. Контакт затруднен из-за нарушения речи на фоне гипертонуса (вплоть до тризма) жевательной мускулатуры. Наблюдается редкое мигание. Корнеальный, конъюнктивальный, надбровный, нижнечелюстной рефлексы в норме.

пара. В покое лицо симметрично. Мимические движения: наморщивание лба, нахмуривание бровей, показ зубов, зажмуривание глаз осуществляется в полном объеме, сила мышц повышена. Глаза мигают синхронно, но замедленно. Вкусовая чувствительность передних 2/3 языка не нарушена.

пара. Снижение слуха, повышение восприятия звуков, звона, шума в ушах, слуховых галлюцинаций у пациентки не наблюдаются. Проба Ринне положительная, прием Вебера вызывает ощущение звучание на середине темени и одинаково в обоих ушах. Головокружение не отмечается; нистагма нет.

- пары. Зев спокойный (открывать рот полностью не может). Глотание нарушено, при еде поперхивается. Рефлексы со слизистой мягкого неба и задней стенки глотки вызываются. Звучность голоса снижена. Вкусовая чувствительность задней 1/3 языка сохранена.

пара. Голова не отклонена. Поворот головы вправо или влево не осуществляется, поднимание плеч не затруднено; гипертонус грудино-ключично-сосцевидной и трапециевидной мышц. Голова отклонена назад. Наблюдается гипертрофия грудино-ключично-сосцевидной мышцы.

пара. Высунутый язык по средней линии, не атрофичен, без фибриллярных подергиваний и тремора.

***Двигательные функции.***

Выраженная атрофия мышц верхних и нижних конечностей.

Активные движения: в руках движения нет на фоне выраженного гипертонуса с приведением рук к груди, выпрямление пальцев кистей. В ногах движения осуществляются в ограниченном объеме на фоне гипертонуса (симптом зубчатого колеса). Пробу Баре провести не возможно из-за вынужденного положения больной. Физиологические синкинезии сохранены, патологические - отсутствуют. В левой кисти непостоянный гиперкинез.

Пассивные движение в руках отсутствуют, в ногах - затруднены (отмечается резкое сопротивление прилагаемой силе). Тонус мышц повышен, отмечается ригидность.

Координация движений: пальце-носовая, указательная и пяточно-коленная пробы, устойчивость в позе Ромберга, симптом Ромберга провести невозможно из-за отсутствия движений в руках и ногах.

Лицо маскообразное, рот полуоткрыт. Дизартрия.

***Рефлексы.***

Сухожильные рефлексы: с сухожилия двуглавой и трехглавой мышц не вызываются, коленные и ахилловы более выражены слева, чем справа. Суставной рефлекс Лери провести не возможно. Кожные рефлексы: брюшные, подошвенные не вызываются. Патологические рефлексы: Бабинского, Гордона, Шефера, Оппенгейма, Бехтерева, Менделя-Бехтерева, Россолимо, Жуковского отрицательные. Выражены симптомы орального автоматизма (сосательный, хоботковый, ладонно-подбородочный).

***Чувствительные функции.***

Симптомы натяжения Лассега, Вассермана, Мацкевича отрицательные. Сохранены: чувствительность: (болевая, температурная, тактильная, вибрационная, мышечно-суставная) и двумерно-пространтвенное чувство, дискриминация, стереогноз, чувство локализации.

***Менингеальные симптомы.***

Ригидность затылочных мышц, симптом Кернига, Брудзинского (верхний, средний, нижний), Данцега, Менделя отрицательны.

***Вегетативно-трофические функции.***

Дермографизм местный (на месте раздражения кожи возникает красная полоса). Отмечается повышенное салоотделение и потоотделение. Пиломоторный рефлекс повышен, реакция вызывается с ограниченного участка раздражения кожи. Глазосердечный рефлекс (Даньини - Ашнера): при надавливании на глазные яблоки сердечные сокращения замедляются на 13 в минуту. Болезненности солнечного сплетения и шейных симпатических узлов не наблюдаются. Пролежней нет.

***Функции тазовых органов.***

Функциональные отправления в норме. Недержание и учащенных позывов не наблюдаются.

***Высшие корковые функции.***

Исследование импрессивной речи. Смысл слов понимает, называемые предметы показывает правильно. Умышленно извращенные слова улавливает с некоторой задержкой. Понимает смысл целых фраз. Понимание и выполнение простых и сложных инструкций. Понимает пословицы, смысловые отношение, рассказы.

Исследование экспрессивной речи: спонтанная речь не нарушена, больная подробно рассказывает о своем заболевании, работе и семье. Показываемые предметы, действие врача называет без подсказки.

Письменная речь оценить невозможно из-за нарушения движения в руках.

Чтение: расстройство чтения не выявлено. Прочитанное понимает и пересказывает.

Счет: способность производить арифметические действия не нарушена.

Целенаправленные действия и, составляющие его, элементарные движения не нарушены.

***Психические функции.***

Сознание пациентки ясное. Ориентируется в отношении самой себя и окружающих; правильно называет место пребывания и время.

Поведение при обследовании: критически относится к своему заболеванию. Несколько беспокойна. Не раздражительна, быстро утомляется. Бредовых, навязчивых явлений не наблюдается.

Мышление не нарушено, но замедленное. Засыпает плохо, часто пробуждается.

**5. Данные лабораторных, инструментальных методов исследования**

Общий анализ крови 08.04.06 г

Эритроциты 3,5\* 10 на литр

Гемоглобин 102 г/л

Лейкоциты 6,5\* 10 на литр

Тромбоциты 190\* 10 на литр

Палочкоядерные 3 %

Сегментоядерные 25%

Моноциты 12%

Лимфоциты 35%

СОЭ 7 мм/час.

Общий анализ мочи 08.04.06 г

Цвет светло- желтый

Реакция кислая

Удельный вес- 1023

Прозрачность: мутная

Белок - 0,073%

Лейкоциты и эритроциты в значительном количестве

Слизь: + + + +

Биохимический анализ крови 08.04.06 г

Тимоловая проба 3,6 ед.

Билирубин общий 86 Мкмоль/л

АЛТ 22 Е/л

АСТ 18,0 Е/л

Церулоплазмин 8мг/дл

Биохимический анализ крови 07.04.06 г

Общий белок 59 г/л

Мочевина 4,2 ммоль/л

Креатинин 0,07 ммоль/л

АЛТ 17 Е/л

АСТ 22 Е/л

КФК общ. 215 Е/л

Церулоплазмин 8мг/дл

Коагулограмма 07.04.06 г

Индекс АГТВ 1,1

Протромбиновый индекс 97 %

Тромбиновое время 94 %

Концентрация фибриногена 2,2 г/л

Фибринолитическая активность 15%

Ретракция кровяного сгустка 56%

Растворимые фибриновые мономерные комплексы 3 г/л

Электрофорез белков сыворотки крови 14.04.06 г:

Альбумины 57,73%

Альфа1 4,8%

Альфа3 8,85%

Ветта 11,82%

Гамма 16,80%

А/Г 1,37%

Консультация окулиста 12.04.06 г

Глазное дно: диск зрительного нерва нормальной окраски. Границы ясные. Артериолы узковаты. Вены в норме. Сетчатка прозрачная.

КТ головного мозга 21.02.06 г : Очаговая энцефалопатия с поражением базальных ядер. Церебральная атрофия.

Сцинтиграфия печени 14.04.06 г: форма изображения печени изменена за счет отсутствия фиксации р в левой доле. Увеличение продольного размера правой доли. Контуры не ровные. Накопление р низкое, распределение диффузно- неравномерное. Селезенка не увеличена. Заключение: диффузное увеличение печени.

УЗИ ОБП 12.04.06 г : Осмотр затруднен из-за выраженного метеоризма.

**Печень:** размера +10 мм за счет толщины правой доли, контуры четкие, неровные. Эхогенность паренхимы неравномерно увеличена, структура диффузно неоднородная. Сосудистый рисунок обеднен.

**Желчный пузырь:** Объем средний. Контуры четкие неровные. Толщина стенки до 4 мм, в просвете взвесь. Внутри- и внепеченочные протоки не расширены.

**Селезенка:** без особенностей.

**Поджелудочная железа**: четко не визуализируется из-за часов.

**Почки**: размеры правая 117\*55 мм, левая 123\*46 мм, расположение обычное. Контуры четкие, ровные. Паренхима почек справа 18 мм, слева 16 мм. Эхогенность средняя, кортико-медуллярная дифференциация отсутствует. Выделительная система не расширена, без очаговой патологии.

**Надпочечники:** не увеличены.

**Мочевой пузырь**: удовлетворительного наполнения. Стенка неровная, четкая. В просвете - подвижная гиперэхогенная масса со взвесью ( сгусток).

**Матка** расположена в . Контуры ровные, четкие. Размеры тела матки 50\* 37\* 42 мм. Миометрий обычной эхогенности. Структура однородная. М- эхо 3 мм. В полости матки ВМС.

**Яичники:** не визуализируются из-за газов.

УЗД печени 19.04.06 г.

*Заключение*: увеличение периферического радиуса в бассейне общей печеночной артерии.

ЭКГ 12.04.06г: правопредсердный ритм, ЧСС 56 в мин, диффузные нарушения процессов реполяризации. Усиление биопотенциалов левого желудочка.

**6. Синдромальный диагноз**

Тетрапарез смешанного характера, так как у больной наблюдается:

а) гипертонус по типу зубчатого колеса;

б) низкие физиологические рефлексы;

в) отсутствие патологических рефлексов;

г) атрофия мышц верхних и нижних конечностей, гипертрофия грудино - ключично - сосцевидной и трапециевидной мышц;

д) утрата брюшных и подошвенных рефлексов.

е) гиперкинез левой кисти.

Поражение эстрапирамидной системы (акинетико - ригидный синдром), так как:

а) подвижность больной снижена;

б) мимические и экспрессивные движения замедленны. Выражение лица становится маскообразным (гипомимия), речь - монотонна, дизартрична. Тело в сгибательном положении.

в) ригидность мышц; Тонус мышц - антагонистов снижается ступенчато (симптом зубчатого колеса).

г) трудно вызываются физиологические рефлексы;

д) редкое моргание.

Синдром поражения глазодвигательного нерва, так как:

а) отмечается парез конвергенции;

б) диплопия правого глаза;

в) умеренный экзофтальм.

Синдром двустороннего поражения языкоглоточного и блуждающего нервов: расстройство глотания, фонация, сердечной деятельности.

Синдром двустороннего поражения добавочного нерва: повороты головы в стороны не осуществляются, поднимание плеч затруднено. Голова несколько отклонена назад.

Синдром поражения подъязычного нерва: дизартрия.

Псевдобульбарный синдром - двустороннее поражение центральных двигательных нейронов языкоглоточного, блуждающего, подъязычного нервов: дисфагия, дизартрия, рефлексы орального автоматизма: назолабиальный, губной, хоботковый, Маринеску - Радовичи.

Синдром вегетативной дисфункции: усиление потоотделения, расстройство функции пиломоторов, шелушение кожи, повышение сальности, снижение звучности голоса.

**7.** **Топический диагноз**

Двустороннее поражение пирамидного пути ниже перекреста в области ствола головного мозга или верхних шейных сегментов спинного мозга - вызывает возникновение тетраплегии (что и наблюдается у больной).

Акинетико - ригидный синдром обусловлен утратой нейронов черного вещества, которые в норме оказывают тормозящее действие на импульсы полосатого тела, а те в свою очередь ингибируют бледный шар, следовательно эфферентно- паллидарные импульсы не тормозятся.

Двустороннее поражение центральных двигательных нейронов языкоглоточного, блуждающего, подъязычного нервов: дисфагия, дизартрия, рефлексы орального автоматизма: назолабиальный, губной, хоботковый, Маринеску - Радовичи.

Поражение двигательного нейрона глазодвигательного нерва: отмечается парез конвергенции; диплопия правого глаза; умеренный экзофтальм.

**. Клинический диагноз и его обоснование**

**анамнез диагноз гепатолентикулярный дегенерация**

На основании *анамнеза заболевания* больной: считает себя больной с октября месяца 2005 года, возникновение заболевания связывает со стрессом. Все началось с общей слабости и перебоев в работе сердца. Затем начало сводить пальцы рук, в последующем присоединились подобные симптомы и в ногах. В феврале - нарушение походки перестала ходить, обслуживать себя. Стала трудно говорить. Похудела на 20 кг. Со слов мужа - наблюдалась слабость с лета 2005 года.

Проходила обследование в городе Саратов 08.03.06 г, где был выставлен диагноз гепатоцеребральная дистрофия, после чего начала принимать Купринил по 1 таблетке утром.

В 2002 году выставлялся диагноз хронический гепатит неуточненной этиологии с переходом в цирроз (начальные признаки).

На основании *анамнезе жизни:* отец умер от цирроза печени и можно предположить у него наличие абдоминальной формы гепатолентикулярной дегенерации.

На основании *жалоб:* на боли в мышцах, отсутствие движений, головные боли, головокружение, нарушение речи, нарушение глотания и поперхивание при еде.

На основании *данных неврологического статуса:* ригидность и гипертонус мышц, положительные симптомы орального автоматизма, патологическая поза, дизартрия, дисфагия, гиперкинез в левой кисти, наличие роговичного кольца Кайзера - Флейшера.

На основании *экстраневральных симптомов:* боль в области печени, кровоточивость десен, боль в костях и суставах, раннее разрушение зубов.

На основании *лабораторно-инструментальных данных:*

Общий анализ мочи 08.04.06 г

Цвет светло- желтый

Реакция кислая

Удельный вес- 1023

Прозрачность: мутная

Белок - 0,073%

Лейкоциты и эритроциты в значительном количестве

Слизь: + + + +

Биохимический анализ крови 08.04.06 г

Тимоловая проба 3,6 ед.

Билирубин общий 86 Мкмоль/л

АЛТ 22 Е/л

АСТ 18,0 Е/л

Церулоплазмин 8 мг/дл

Биохимический анализ крови 07.04.06 г

Общий белок 59 г/л

Мочевина 4,2 ммоль/л

Креатинин 0,07 ммоль/л

АЛТ 17 Е/л

АСТ 22 Е/л

КФК общ. 215 Е/л

Церулоплазмин 8 мг/дл

Коагулограмма 07.04.06 г

Индекс АГТВ 1,1

Протромбиновый индекс 97 %

Тромбиновое время 94 %

Концентрация фибриногена 2,2 г/л

Фибринолитическая активность 15%

Ретракция кровяного сгустка 56%

Растворимые фибриновые мономерные комплексы 3 г/л

Электрофорез белков сыворотки крови 14.04.06 г:

Альбумины 57,73%

Альфа1 4,8%

Альфа3 8,85%

Ветта 11,82%

Гамма 16,80%

А/Г 1,37%

Консультация окулиста 12.04.06 г

Глазное дно: диск зрительного нерва нормальной окраски. Границы ясные. Артериолы узковаты. Вены в норме. Сетчатка прозрачная.

КТ головного мозга 21.02.06 г : Очаговая энцефалопатия с поражением базальных ядер. Церебральная атрофия.

Сцинтиграфия печени 14.04.06 г: форма изображения печени изменена за счет отсутствия фиксации р в левой доле. Увеличение продольного размера правой доли. Контуры не ровные. Накопление р низкое, распределение диффузно- неравномерное. Селезенка не увеличена. Заключение: диффузное увеличение печени.

УЗИ ОБП 12.04.06 г : Осмотр затруднен из-за выраженного метеоризма.

**Печень:** размера +10 мм за счет толщины правой доли, контуры четкие, неровные. Эхогенность паренхимы неравномерно увеличена, структура диффузно неоднородная. Сосудистый рисунок обеднен.

**Желчный пузырь:** Объем средний. Контуры четкие неровные. Толщина стенки до 4 мм, в просвете взвесь. Внутри- и внепеченочные протоки не расширены.

**Селезенка:** без особенностей.

**Поджелудочная железа**: четко не визуализируется из-за часов.

**Почки**: размеры правая 117\*55 мм, левая 123\*46 мм, расположение обычное. Контуры четкие, ровные. Паренхима почек справа 18 мм, слева 16 мм. Эхогенность средняя, кортико-медуллярная дифференциация отсутствует. Выделительная система не расширена, без очаговой патологии.

**Надпочечники:** не увеличены.

**Мочевой пузырь**: удовлетворительного наполнения. Стенка неровная, четкая. В просвете - подвижная гиперэхогенная масса со взвесью ( сгусток).

**Матка** расположена в . Контуры ровные, четкие. Размеры тела матки 50\* 37\* 42 мм. Миометрий обычной эхогенности. Структура однородная. М- эхо 3 мм. В полости матки ВМС.

**Яичники:** не визуализируются из-за газов.

УЗД печени 19.04.06 г.

*Заключение*: увеличение периферического радиуса в бассейне общей печеночной артерии.

Повышенная экскреция меди с мочой: более 80 мг в сутки, повышение концентрации свободной меди в сыворотки крови.

На основании хорошего терапевтического эффекта при применении медьвыводящих препаратов.

Также, учитывая возраст больной (позднее начало), можно выставить клинический диагноз: гепатолентикулярная дегенерация (гепатоцеребральная дистрофия, болезнь Вильсона - Коновалова), дрожательно - ригидная форма.

**. Дифференциальный диагноз**

Дрожательно-ригидную форму гепатолентикулярной дегенерации необходимо дифференцировать от торсионной дистонии, болезни Галлервордена-Шпатца, последствий энцефалита.

**Гепатоцеребральная дистрофия. Дрожательно-ригидная форма.** Аутосомно-рецессивный тип наследования. Заболевание обычно развивается в 15-25 лет. При этом заболевании страдает печень и полосатое тело, а также почки, селезенка, роговица, радужная оболочка, хрусталик глаза. В начальных стадиях может быть преходящая лихорадка, незначительная желтушность, а в дальнейшем - увеличение размеров печени, переходящее в сморщивание печени. Параллельно развивается асцит, кровавая рвота и другие признаки портальной недостаточности. Нередко имеется выраженный геморрагический сидром.

Происходит накопление меди в органах и тканях. При биохимических исследованиях в моче - повышенное количество меди, в сыворотке крови - уменьшение церулоплазмина и меди.

Основной синдром - мышечная ригидность, дрожание, дисфагия, дизартрия, изменение радужной оболочки (желтовато-коричневая пигментация по краю роговицы - кольцо Кайзера - Флейшера). Характерно бурая пигментация кожи.

**Деформирующая мышечная дистония.** Заболевание наблюдается как в детском возрасте, так и взрослых. Этиология точно не установлена. Нередко встречаются случаи передачи по наследству по аутосомно-доминантному, так и по аутосомно-рецессивному типу (семейные случаи). Возникновение заболевания связывают с поражением подкорковых образований - хвостатого ядра, скорлупы, зрительного бугра, черного вещества, зубчатых ядер. Заболевание медленно прогрессирует в своем развитии.

Основной синдром - *распространенные* гиперкинезы, вращательные движение, захватывающие мышц туловища, шеи, конечностей - все тело принимает неестественную вычурную позу (торсионная дистония). В покое уменьшается. Гиперкинезы могут иметь и более локальный характер (медленные атетозные движения), синдром спастической кривошеи.

**Болезнь Галлервордена-Шпатца.** Аутосомно-рецессивный тип наследования. Основные симптомы: экстрапирамидная ригидность, акинезия, дементность. Патоморфологический признак болезни - накопление в бледном шаре и черной субстанции пигмента, содержащего железо. Начало заболевания - с первого десятилетия жизни.

**. Лечение**

***План:***

1) Медьэлиминирующие препараты - Д - Пеницилламин (Купренил)

) Витамины группы В - Пиридоксин

)Антиоксиданты - Токоферол

) Диетотерапия - щадящая печень диета (исключение продуктов, богатых медью - шоколада, кофе, бобовых, устриц, орехов).

) При гемодепрессии - плазмаферез, переливание эритроцитарной или тромбоцитарной масс.

) Массаж конечностей на месте.

***Рецепты:***

1) Схема: по 1 таб (0,25г) в день в течение 2-х недель с дальнейшим постепенным увеличением дозы на 1 таблетку в неделю, чтобы достичь в итоге терапевтической дозы от 1 до 1,25 - 1,5 г в день.

**11.** **Дневник**

|  |  |
| --- | --- |
| ДАТА | ТЕЧЕНИЕ |
| 17.03.06 | Жалобы на боли в руках, стягивающего характера. Не может уснуть. Объективно: состояние средней тяжести, положение вынужденное. Стул регулярный, диурез не нарушен. Пульс 72 уд./мин. Температура утром 36,6, вечером 36,5. |
| 18.03.06 | Жалобы на боли в руках, ногах. Неврологический статус прежний. Самочувствие со слов больной не очень хорошее. Продолжается терапия Купринилом, назначен массаж конечностей на месте. Объективно: состояние средней тяжести, положение вынужденное. Стул регулярный, диурез не нарушен. Температура утром 36,5, вечером 36,7. |
| 20.03.06 | Жалоб особых нет. Общее состояние удовлетворительное. Отмечается положительная динамика в виде снижения скованности в ногах, улучшения речи, больная лучше ходит. По результатам УЗИ отмечается небольшое увеличение печени. Осмотрена гастроэнтерологом, назначено дообследование: сцинтиграфия, печеночные пробы. Стул регулярный, диурез не нарушен. Температура утром 36,5, вечером 36,6. |
| 21.03.06 | Состояние пациентки с положительной динамикой, сознание ясное. Лучше ходит; более внятная речь. Из новых обследований: печеночные пробы не изменены, сцинтиграфия печени - диффузные изменения. Лечение продлено. Гемодинамика стабильная. Живот, безболезненный. Отеков нет. АД - 130/80 мм рт ст., пульс 72 уд/мин. Температура утром 36,6, вечером 36,8. |

**. Эпикриз**

-------------------------, 08.03.1968 года рождения.

Адрес:------------------------------------------------------.

Дата поступления: 06.04.06г.

Диагноз: гепатолентикулярная дегенерация (гепатоцеребральная дистрофия, болезнь Вильсона - Коновалова), дрожательно - ригидная форма.

Проведены следующие лабораторные методы исследования:

Общий анализ мочи 08.04.06 г

Цвет светло- желтый

Реакция кислая

Удельный вес- 1023

Прозрачность: мутная

Белок - 0,073%

Лейкоциты и эритроциты в значительном количестве

Слизь: + + + +

Биохимический анализ крови 08.04.06 г

Тимоловая проба 3,6 ед.

Билирубин общий 86 Мкмоль/л

АЛТ 22 Е/л

АСТ 18,0 Е/л

Биохимический анализ крови 07.04.06 г

Общий белок 59 г/л

Мочевина 4,2 ммоль/л

Креатинин 0,07 ммоль/л

АЛТ 17 Е/л

АСТ 22 Е/л

КФК общ. 215 Е/л

Коагулограмма 07.04.06 г

Индекс АГТВ 1,1

Протромбиновый индекс 97 %

Тромбиновое время 94 %

Концентрация фибриногена 2,2 г/л

Фибринолитическая активность 15%

Ретракция кровяного сгустка 56%

Растворимые фибриновые мономерные комплексы 3 г/л

Электрофорез белков сыворотки крови 14.04.06 г:

Альбумины 57,73%

Альфа1 4,8%

Альфа3 8,85%

Ветта 11,82%

Гамма 16,80%

А/Г 1,37%

Консультация окулиста 12.04.06 г

Глазное дно: диск зрительного нерва нормальной окраски. Границы ясные. Артериолы узковаты. Вены в норме. Сетчатка прозрачная.

КТ головного мозга 21.02.06 г : Очаговая энцефалопатия с поражением базальных ядер. Церебральная атрофия.

Сцинтиграфия печени 14.04.06 г: форма изображения печени изменена за счет отсутствия фиксации р в левой доле. Увеличение продольного размера правой доли. Контуры не ровные. Накопление р низкое, распределение диффузно- неравномерное. Селезенка не увеличена. Заключение: диффузное увеличение печени.

УЗИ ОБП 12.04.06 г : Осмотр затруднен из-за выраженного метеоризма.

**Печень:** размера +10 мм за счет толщины правой доли, контуры четкие, неровные. Эхогенность паренхимы неравномерно увеличена, структура диффузно неоднородная. Сосудистый рисунок обеднен.

**Желчный пузырь:** Объем средний. Контуры четкие неровные. Толщина стенки до 4 мм, в просвете взвесь. Внутри- и внепеченочные протоки не расширены.

**Селезенка:** без особенностей.

**Поджелудочная железа**: четко не визуализируется из-за часов.

**Почки**: размеры правая 117\*55 мм, левая 123\*46 мм, расположение обычное. Контуры четкие, ровные. Паренхима почек справа 18 мм, слева 16 мм. Эхогенность средняя, кортико-медуллярная дифференциация отсутствует. Выделительная система не расширена, без очаговой патологии.

**Надпочечники:** не увеличены.

**Мочевой пузырь**: удовлетворительного наполнения. Стенка неровная, четкая. В просвете - подвижная гиперэхогенная масса со взвесью ( сгусток).

**Матка** расположена в . Контуры ровные, четкие. Размеры тела матки 50\* 37\* 42 мм. Миометрий обычной эхогенности. Структура однородная. М- эхо 3 мм. В полости матки ВМС.

**Яичники:** не визуализируются из-за газов.

УЗД печени 19.04.06 г.

*Заключение*: увеличение периферического радиуса в бассейне общей печеночной артерии.

ЭКГ 12.04.06г: правопредсердный ритм, ЧСС 56 в мин, диффузные нарушения процессов реполяризации. Усиление биопотенциалов левого желудочка.

Проведено следующее лечение:

1) Купренил по 1 таб (0,25 г) по схеме;

2) Пиридоксин 0,005 по 1 таб 3 раза в день;

) Токоферол 0,1 по 1 капсуле 2 раза в день;

) Диетотерапия;

) Массаж конечностей на месте.

В результате лечения удалось стабилизировать состояние больной, добиться положительной динамики заболевания. Пациентка продолжает лечение в стационаре.

**Использованная литература**

1. "Учебно-методческое пособие по обследованию и оформлению диагноза", Уфа 1996.

2. Е.И. Гусев, А.Н. Коновалов, Г.С. Бурд "Неврология и нейрохирургия": Учебник.- М.: Медицина 2000;

. "Наследственные болезни нервной системы": Руководство для врачей/ под ред.Ю.Е.Вельтищева, П.А. Темени.- М.: Медицина 1998;

. В.В. Михеев, П.В. Мельничук "Нервные болезни".- 5-е издание, перераб. и доп.- М.: Медицина, 1981.

. А.А.Скоромец, Т.А. Скоромец " Топическая диагностика заболеваний нервной системы": Рук. для врачей.- 3-е изд., испр.и доп.- СПб.: Политехника,2000.

. В.К. Султанов " Исследование субъективного статуса больного", С.-Петербург, Издательство "Питер Пресс", 1987 год, стр.234.