

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПЕЧЕНИ

Болезнь Вильсона

Редкое наследственное заболевание (аутосомно-рецессивный тип наследования), связанное с нарушением обмена меди. Характеризуется развитием цирроза печени, билатеральным размягчением и дегенерацией базальных ганглиев головного мозга, появлением зеленовато-коричневых пигментных колец на периферии радужной оболочки (*кольца Кайзера—Флейшера*).

Чаще встречается у молодых людей, преимущественно арабов, евреев восточно-европейского происхождения, итальянцев, японцев, китайцев, индийцев.

Этиология заболевания обусловлена избыточным отложением меди в тканях печени, нервной системы, почек, радужной оболочки глаз и других органов.

В крови снижен уровень церулоплазмينا (α_2 -глобулина, ответственного за транспорт меди). Экскреция меди с желчью снижена, с мочой — увеличена; концентрация свободной меди сыворотки крови практически всегда повышена.

Клиническая картина — поражение печени, преимущественно у детей (печеночная форма), и нейропсихические изменения, чаще встречающиеся в возрасте старше 20 лет (неврологическая форма); характерный признак заболевания — кольцо *Кайзера—Флейшера*. Печеночная форма болезни может протекать как фульминантный гепатит, хронический гепатит, цирроз печени и очень редко в виде гепатоцеллюлярной карциномы. Неврологическая форма по ведущему клиническому симптому подразделяется на паркинсоническую, псевдосклеротическую, дистоническую (дискинетическую) и хореическую подгруппы. Другие изменения: деминерализация костей, ранний остеоартрит, камни в желчном пузыре, гипопаратиреоидизм, аминокислотурия, фосфатурия, урикозурия и т.д.

Диагноз ставят на основании **снижения уровней сывороточного церулоплазмينا** и связанной с ним меди, **увеличения свободной сывороточной меди, увеличения суточной экскреции меди с мочой**. Исследуют также скорость выведения радиоактивной меди, проводят морфологическое исследование ткани печени, компьютерную томографию головного мозга и магнитно-резонансную томографию для выявления неврологических изменений; генетическое исследование.

Морфология. В печеночной ткани всегда наблюдаются разнообразные изменения: жировая дистрофия гепатоцитов, перипортальный фиброз, субмассивные некрозы гепатоцитов, макронодулярный цирроз. В почках — жировая и гидрическая дистрофия с отложением меди в проксимальных канальцах.

Лечение. D-пеницилламин (купренил и другие аналоги) является препаратом выбора. Средняя доза 1000 мг/сутки, постоянный приём. Дозу подбирают индивидуально. При его непереносимости используют триентин (дигидрохлорид тетраэтилена тетрамина). Показана трансплантация печени.

Недостаточность α_1 -антитрипсина

При недостаточности α_1 -антитрипсина поражается печень, в патогенезе заболевания которой играет роль внутрипеченочная аккумуляция α_1 -антитрипсина. Поражение печени четко связывают только с фенотипом PiZZ.