

Н.В. Хотянович

**КЛИНИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ОКАЗАНИЯ
МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ВОЕННОСЛУЖАЩИМ С БОЛЕЗНЬЮ
ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА В МНОГОПРОФИЛЬНОМ
ЛЕЧЕБНОМ УЧРЕЖДЕНИИ**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Е.В. Титкова

Кафедра военно-полевой терапии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

N.V. Hotyanovich

**CLINICAL AND DIAGNOSTIC ASPECTS OF PROVIDING MEDICAL CARE
TO MILITARY PERSONNEL WITH WILSON-KONOVALOV DISEASE
IN A MULTIDISCIPLINARY MEDICAL INSTITUTION**

Tutor: associate professor, PhD E.V. Titkova

Department of the military field therapy

Belarusian State Medical University, Minsk

Резюме. В статье представлены сведения об актуальности оказания помощи пациентам с болезнью Вильсона-Коновалова, а также представлены результаты проведенного клиничко-диагностического сопоставления, анализа оказания медицинской помощи военнослужащим с установленным диагнозом «Болезнь Вильсона-Коновалова», а также целесообразности использования оценочных шкал с целью определения прогноза и клинических особенностей у этой категории пациентов (диагностическая оценочная шкала болезни Вильсона (Scoring system developed at the 8th International Meeting on Wilson's disease, Leipzig 2001), прогностический индекс болезни Вильсона (New Wilson Index for Predicting Mortality в модификации Dhawan et al)).

Ключевые слова: болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация, диагностика, клиника.

Resume. The article provides information on the relevance of providing care to patients with Wilson-Konovalov disease, as well as the results of a clinical and diagnostic comparison, analysis of medical care for military personnel diagnosed with Wilson-Konovalov disease, expediency of using evaluation scales to determine the prognosis and clinical features in this category of patients (diagnostic evaluation scale of the disease Wilson's disease (Scoring system developed at the 8th International Meeting on Wilson's disease, Leipzig 2001), the prognostic index of Wilson's disease (New Wilson Index for Predicting Mortality modified by Dhawan et al)).

Keywords: hepatolenticular degeneration, Wilson-Konovalov disease, diagnostic, clinic.

Актуальность. Болезнь Вильсона-Коновалова (далее – БВК) – редкое (орфанное) генетическое заболевание, для которого характерна манифестация преимущественно в возрасте 20-30 лет, но могут встречаться первые клинические проявления и в иные возрастные периоды. Актуальность данной проблемы обусловлена трудностью диагностики БВК на ранних этапах развития заболевания, что имеет решающее значение для сохранения здоровья пациентов с БВК, а позднее выявление, может стать причиной ранней инвалидности и гибели этих пациентов в молодом возрасте.

Вместе с тем, значимость современных методов молекулярно-генетического обследования для ранней диагностики БВК, имеет ограничения в связи с широким спектром мутаций гена АТР7В и их различными сочетаниями. В связи с этим,

возможность использования в практической деятельности ДНК-анализа в качестве основного диагностического критерия этого заболевания ограничена. Поэтому диагностика БВК осуществляется преимущественно по данным лабораторных исследований и соответствующей клинико-неврологической симптоматики с учетом анамнестических данных.

Для установления диагноза и назначения лабораторных исследований необходима настороженность практических врачей в отношении этого заболевания, при этом основным препятствием к ее осуществлению становится необычайный полиморфизм клинических проявлений и недостаточная осведомленность врачей первичного звена вариантов ее течения. Своевременная диагностика и адекватная терапия дают шанс этой категории пациентов на сохранение здоровья, реабилитационного потенциала, значительное улучшение качества жизни [1, 4]. Знание этиопатогенеза заболевания, позволяет рассматривать его в числе тех немногих наследственных болезней, для которых разработана эффективная патогенетическая терапия [2, 3].

В данной работе представлены результаты проведенного клинико-диагностического сопоставления и анализа оказания медицинской помощи военнослужащим с оценкой обоснованности проведенных лечебно-диагностических мероприятий и установлением целесообразности применением диагностических оценочных шкал.

Цель: проведение клинико-диагностического сопоставления и анализ оказания медицинской помощи военнослужащим срочной военной службы, военнослужащим, проходящим военную службу по контракту, военным пенсионерам с правом обслуживания (далее – военнослужащие) по поводу БВК. Объект исследования: военнослужащие госпитализированные в 432 ГВКМЦ в 2017-2019 гг.

Задачи: провести клинико-диагностическое сопоставление и анализ оказания медицинской помощи.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный, с элементами проспективного, анализ 6 случаев диагностированного заболевания БВК с оказанием медицинской помощи в стационарных условиях, в том числе и повторные госпитализации (11 эпизодов стационарного лечения по медицинским картам стационарных пациентов). В ходе исследования также были изучены данные анамнеза, сомато-неврологического осмотра, клинико-инструментальной (МРТ, УЗИ ОБП и др.) и лабораторной диагностики, заключения осмотров врачей-специалистов; были использованы оценочные шкалы с целью проведения диагностики и определения прогноза у военнослужащих с БВК (диагностическая оценочная шкала болезни Вильсона (Scoring system developed at the 8th International Meeting on Wilson's disease, Leipzig 2001), прогностический индекс болезни Вильсона (New Wilson Index for Predicting Mortality в модификации Dhawan et al).

Результаты исследования и их обсуждение. Возраст включенных в исследование военнослужащих с установленным диагнозом БВК: от 19 до 55 лет; медиана возраста составила 21 ± 3 года. Категории пациентов с БВК: 3 – военнослужащие срочной службы (50%), 1 – военнослужащий, проходящий службу по контракту (16,3%), 1 – призывник (16,3%), 1 – военный пенсионер с правом обслуживания в 432 ГВКМЦ (16,3%) (Рис. 1).

На основании данных анамнеза, средний возраст манифестации БВК военнослужащих составил 21 ± 3 года, длительность заболевания у 3 военнослужащих (50%) составила от 5 до 25 лет.

В большинстве случаев госпитализация осуществлялась по направлению врача воинской части – $n=3(50\%)$ (Рис. 2). Средняя длительность госпитализации – 25 койко-дней. длительность заболевания у 3 военнослужащих (50%) составила от 5 до 25 лет.

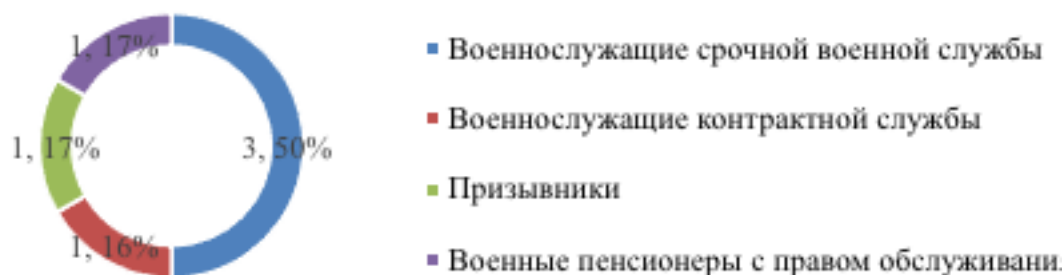


Рис. 1 – Распределение военнослужащих по категориям



Рис. 2 – Госпитализированы по направлению

Наибольший удельный вес (67%; $n=4$) составили пациенты с неврологическими проявлениями, среди которых преобладали гиперкинезы верхних конечностей, что и послужило причиной для обращения за медицинской помощью. У 2 пациентов (33%) диагноз был выставлен на основании изменений биохимического анализа крови (Рис. 3). При углубленном обследовании были выявлены также когнитивные и поведенческие расстройства у 2 пациентов (33%).



Рис. 3 – Проявления заболевания по системам

У всех пациентов, которым было проведено исследование крови на определение уровня церрулоплазмина, и определен уровень меди в крови, выявлено значимое снижение этих показателей. По результатам МРТ ГМ у 1 пациента (16,7%) выявлены явные изменения в подкорковых структурах головного мозга (Рис. 4) и

изменения печени (хронический гепатит) методом УЗИ ОБП выявлены также у 1 пациента (16,7%) (Рис. 5).

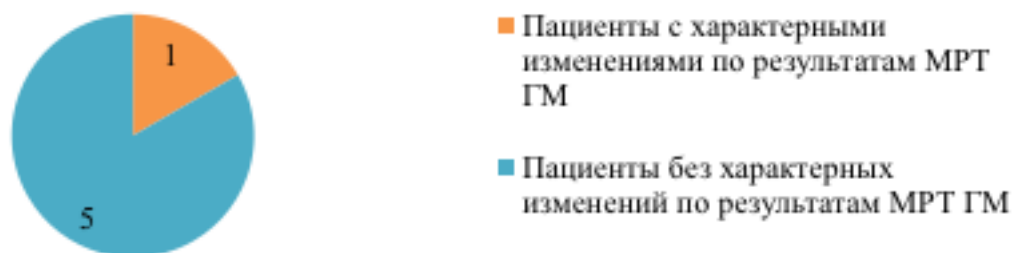


Рис. 4 – Результаты проведения магнитно-резонансной томографии головного мозга

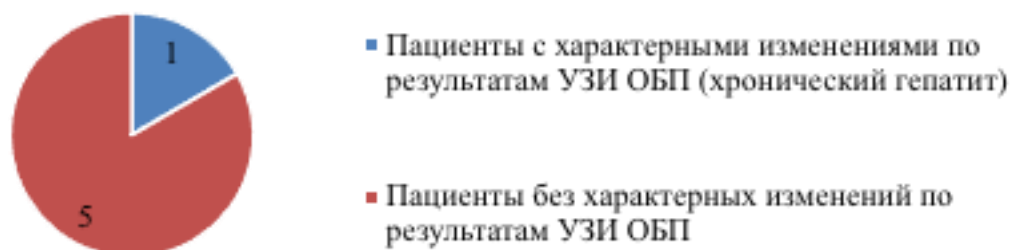


Рис. 5 – Результаты проведения ультразвукового исследования органов брюшной полости

По результатам исследования с применением диагностических оценочных (Рис. 6) и прогностических шкал (Рис. 7) установлен благоприятный прогноз для всех пациентов.

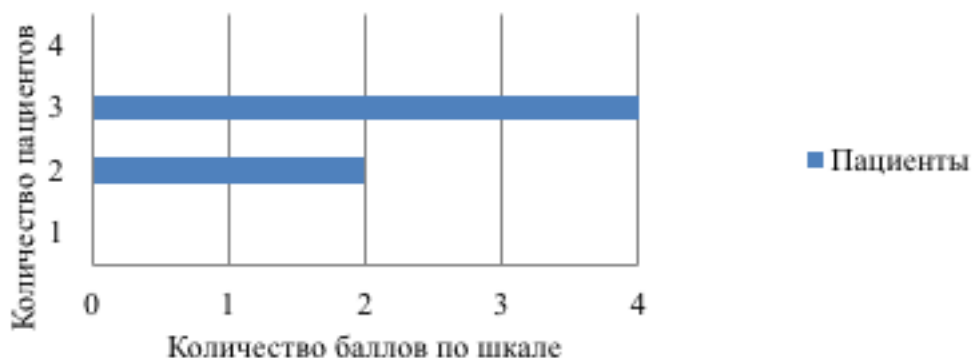


Рис. 6 – Результаты использования диагностической оценочной шкалы БВК

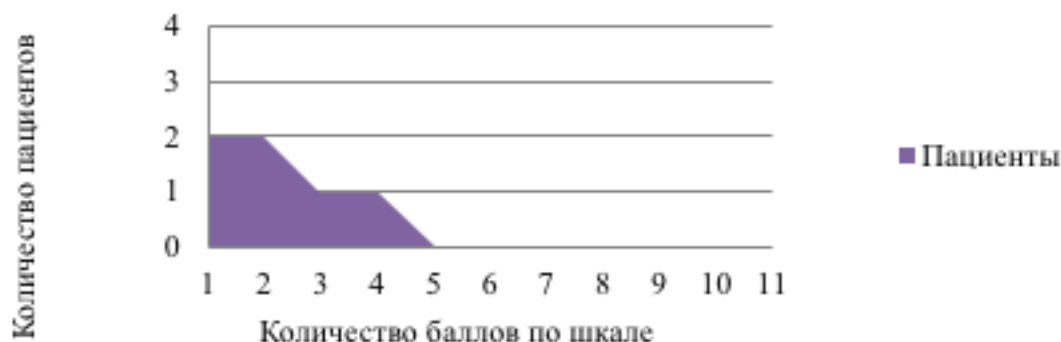


Рис. 7 – Результаты использования прогностической оценочной шкалы БВК

Выводы:

1. Военнослужащим с установленным диагнозом болезнь Вильсона-Коновалова была оказана медицинская помощь в достаточном объеме в установленном порядке.
2. Имелись единичные случаи технических дефектов оформления медицинской документации военнослужащих с БВК, а также неполное предоставление анамнестических сведений об амбулаторном этапе.
3. По результатам исследования, установлено, что ведущими клиническими проявлениями были гиперкинезы верхних конечностей ($n=4$? 67%), когнитивные и поведенческие расстройства – у 2 пациентов (33%).
4. Данными лабораторной диагностики у всех пациентов с БВК диагноз был верифицирован (значимое снижение показателей церрулоплазмينا и меди в крови), а клинко-инструментальные исследования выявили значимые структурные изменения печени (хронический гепатит) и подкорковых структур головного мозга выявлены у 16,7%.
5. Целесообразно применение диагностических оценочных шкал и проведение медико-генетического консультирования всем пациентам с БВК военнослужащим, а также их близким родственникам на амбулаторном этапе для определения тактики лечения и индивидуального прогноза.

Литература

1. Неврология : национальное руководство / под ред. Е. И. Гусева, А. Н. Коновалова, В. И. Скворцовой. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. (Серия "Национальные руководства").
2. Неврология и нейрохирургия : учеб.пособие. В 2 ч. Ч. 1. Пропедевтика и семиотика поражений нервной системы / А.С. Федулов, Е.С. Нургужаев. — Минск : Новое знание, 2015. — 304 с. [32] л. ил. : ил
3. Проскокова Т.Н., Вялова Н.В., Сердюк Н.Б., Хелимский А.М. Трудности ведения пациентов с гепатолентикулярной дегенерацией. Анналы клинической и экспериментальной неврологии. 2018; 12(1): 50–53.
4. Волошин-Гапонов И.К. Клиника церебральных нарушений при гепатоцеребральной дегенерации // Международный неврологический журнал. 2014. №2, Вып. 64. С. 18–24.