



New Day in Medicine
Новый День в Медицине

NDM



TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



AVICENNA-MED.UZ



ISSN 2181-712X.
EiSSN 2181-2187

5 (79) 2025

Сопредседатели редакционной коллегии:

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:

М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАДЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМОНОВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛотова
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВ
А.С. ИЛЪЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОЕВ
С.А. ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Д.А. ХАСАНОВА
Б.З. ХАМДАМОВ
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
С.Н. ГУСЕЙНОВА (Азербайджан)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV (Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ NEW DAY IN MEDICINE

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал*

УЧРЕДИТЕЛИ:

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский
исследовательский центр хирургии имени
А.В. Вишневского является генеральным
научно-практическим
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных
изданий, рецензируемых Высшей
Аттестационной Комиссией
Республики Узбекистан
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

5 (79)

2025

май

www.bsmi.uz

<https://newdaymedicine.com> E:

ndmuz@mail.ru

Тел: +99890 8061882

Received: 20.04.2025, Accepted: 10.05.2025, Published: 15.05.2025

УДК 616.36-056.7-053.2

ЭФФЕКТИВНОСТЬ СКРИНИНГОВЫХ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА У ДЕТЕЙ

Муратходжаева А.В. Email: Muratxo'jayevaA@mail.ru

Хамдамова Е.С. Email: HamdamovaE@mail.ru

Ташкентский педиатрический медицинский институт, 100140, Узбекистан Ташкент,
ул. Богишамол, 223, тел: 8 71 260 36 58 E.mail: interdep@tashpmi.uz

✓ Резюме

В статье отражена эффективность скринирующих методов диагностики заболевания Вильсона-Коновалова у детей. Использование комбинации клинических симптомов, данных лабораторных и функциональных методов исследования: снижение уровня цирооплазмина, повышение экскреции меди с мочой, данные ультразвукового исследования, наличие колец Кайзера Флейшера и молекулярно-генетическое исследование позволяют верифицировать диагноз

Ключевые слова: болезнь Вильсона-Коновалова, дети, скринирующие методы диагностики заболевания

BOLALARDA WILSON-KONOVALOV KASALLIGINI ANIQLASH UCHUN SKRINING USULLARINING SAMARADORLIGI

Muratxo'jayeva A.V., Hamdamova E. S.

Toshkent pediatriya tibbiyot instituti, O'zbekiston 100140, Toshkent, Bog'ishamol ko'chasi 223,
tel: 8 71 260 36 58 E.mail: interdep@tashpmi.uz

✓ Rezyume

Maqolada bolalarda Vilsen-Konovalov kasalligini tashxislash uchun skrining usullarining samaradorligi aks ettirilgan. Klinik alomatlar kombinatsiyasidan foydalanish, laboratoriya va funksional tadqiqot usullari ma'lumotlari: siroloplazmin darajasining pasayishi, siydik bilan misning chiqarilishini ko'payishi, ultratovush ma'lumotlari, Kaiser Fleischer halqalarining mavjudligi va molekulyar genetik tekshiruv tashxisni tekshirishga imkon beradi

Kalit so'zlar: Velsen-Konovalov kasalligi, bolalar, kasallikni aniqlash usullarini skrining qilish

THE EFFECTIVENESS OF SCREENING IS A METHOD FOR DIAGNOSING WILSON- KONOVALOV'S DISEASE IN CHILDREN

Muratxo'jayeva A.V., Hamdamova E. S.

Tashkent Pediatric Medical Institute, Uzbekistan 100140, Tashkent, 223 Bogishamol St,
tel: 8 71 260 36 58 E.mail: interdep@tashpmi.uz

✓ Resume

The article reflects the effectiveness of screening methods for the diagnosis of Wilson-Konovalov disease in children. The use of a combination of clinical symptoms, laboratory data, and functional research methods: decreased cyroloplasmin levels, increased urinary copper excretion, ultrasound data, the presence of Kaiser Fleischer rings, and molecular genetic testing make it possible to verify the diagnosis

Keywords: Velsen-Konovalov's disease, children, screening methods for the diagnosis of the disease

Актуальность

Болезнь Вильсона – Коновалова (БВК), гепатолентикулярная дегенерация, генетически обусловленное нарушение обмена металлов, возникающее в результате мутации гена АТР7В, который кодирует трансмембранный белок АТФазу 7В, ответственный за выведения ее в церулоплазмин. [3, 6, 10] При данном заболевании происходит прогрессирующее накопление меди в желчные проходы встраивание ее в церулоплазмин. При данном заболевании происходит прогрессирующее накопление меди в различных органах и тканях [2, 4, 8, 9].

Клиническая картина заболевания характеризуется значительным полиморфизмом, который проявляется вариабельностью возраста дебюта, разнообразием клинических форм и симптомов заболевания, тяжестью проявления. [1, 5, 7] Эти особенности заболевания определяют значительные трудности ранней диагностики БВК.

Цель исследования: определить эффективность скринирующих методов диагностики болезни Вильсона-Коновалова у детей.

Материал и метод исследования

Под наблюдением находились 32 пациента с БВК. Все пациентам проводилось определение сывороточных аминотрансфераз (АлТ, АсТ), определение уровня сывороточного церулоплазмينا, суточной экскреции меди с мочой, офтальмологическое исследование на предмет выявления колец Кайзера-Флейшера. Молекулярно-генетическое исследование гена АТР7В.

Данные полученные в результате исследования были статистически обработаны с использованием программы Microsoft Excel-2019, с помощью встроенных функций с учетом процентного соотношения, средней арифметической (М), стандартного отклонения (m). Достоверность данных высчитывали по методу Стьюдента при доверительном коэффициенте, $t \geq 2$, при вероятности достоверности данных $p < 0,05$.

Результат и обсуждение

Из 32 пациентов в начале заболевания выявился низкий уровень церулоплазмينا, который составлял $0,218 \pm 0,02$ ммоль/л ($P < 0,05$). Первыми симптомами манифестации заболевания, при отсутствии неврологической симптоматики в дебюте болезни, являлось повышение цитолитической активности печеночных ферментов: АсТ - $115,3 \pm 5$ Ед/л; АлТ – $158,1 \pm 8,9$ Ед/л ($P < 0,001$), щелочная фосфатаза – $245,5 \pm 5,9$ Ед/л ($P < 0,01$). Определение свободной меди в сыворотке крови $8,0 \pm 0,05$ ммоль/сут, суточная медь в моче – $6,0 \pm 2,3$ мкмоль/сут ($P < 0,05$).

Кольца Кайзера-Флейшера выявлены у 11 из 32 пациентов. В качестве примера приводим случай пациентки с БВК. Девочка 8 лет Б.М., обратилась в медико-генетическое консультативное отделение РСНПЦЗМиР. В возрасте 7 лет при проведении профилактического обследования было выявлено увеличение печени и повышение печеночных трансаминаз в сыворотке крови (АлТ-297 ЕД/л; АсТ – 214 ЕД/л). Методом ПЦР и ИФА у ребенка были исключены вирусные гепатиты А, В, С и Д. Терапия препаратами эссенциальных фосфолипидов не дала положительного эффекта.

При осмотре ребенок правильного телосложения, умеренного питания, жалоб не предъявляет. При пальпации отмечается увеличение печени: нижняя граница перкуторно и пальпаторно определялась из-под края реберной дуги +3,0 см, по передней подмышечной линии +3,0 см, по средней ключичной линии – 5,0 см, по срединной линии край печени закруглен, мягкой и эластичной консистенции, без болезненности. Селезенка не пальпировалась.

Неврологической симптоматики при осмотре не отмечалось.

При обследовании в биохимических анализах крови выявлены симптомы цитолиза (АлТ-302 ЕД/л, АсТ – 207 ЕД/л), холестаза (ГГТ – 103 ЕД/л, щелочная фосфатаза в норме). Нарушение билирубинового обмена не регистрировалось. Синтетическая функция печени сохранена.

При УЗИ органов брюшной полости: печень умеренно увеличена в размерах (верхний нижний размер левой доли – 65 мм; правой – 106 мм), контур печени ровный, паренхима с мелкоочаговой диффузной неоднородностью на фоне общей повышенной эхогенности. Диаметр ствола воротной вены – 6 мм. Селезенка без особенностей, диаметр селезеночной вены – 3 мм (не расширен).

На основании результатов проведенного клинико-лабораторного и инструментального исследования было сделано следующее заключение: хронический гепатит с признаками жирового гепатоза.

Заключение

Сывороточная концентрация церулоплазмينا снижена на 0,19 ммоль/л. Кольца Кайзера-Флейшера при офтальмологическом осмотре щелевой лампой: на роговице незначительное напыление.

При исследовании суточной меди экскреции с мочой было выявлено повышение 8,18 мкмоль/сут.

Для окончательной верификации диагноза проведено молекулярно-генетическое исследование гена АТР7В, выявлено наличие мутации с3207С> А в гомозиготном состоянии.

Таким образом, использование скринирующих методов исследования, включающих: определение уровня церулоплазмينا в крови, наличие колец Кайзера-Флейшера, определение суточной экскреции меди с мочой, результаты биохимических исследований трансфера с высокой степенью вероятности позволяет установить предположительный диагноз, который верифицируется молекулярно-генетическим исследованием гена АТР7В при гомозиготном или компаунт гетерозиготном носительстве патологического гена.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРА:

1. Баязутдинова Г.М., Щагина О.А., Поляков А.В. Мутация с.3207С> А гена АТР7В – наиболее частая причина гепатолентикулярной дегенерации в России: частота и причина распространения. //Медицинская генетика. – 2018. - №17(4). – С. 25-30.
2. Вольнец Г.В., Евлюхина Н.Н., Потапов А.С. Взаимосвязь степени нарушения функции печени и ее морфологических изменений при болезни Вильсона у детей. //Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. – 2015. - № 5 (117). – С. 82.
3. Гернер Е.А., Назаров В.Д., Федорова Т.Ф. Клинико-лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика болезни Вильсона-Коновалова. //Российский неврологический журнал. – 2019. - №24(3). – С. 10–18
4. Жалсанова И.Ж. Комплексный подход в диагностике болезни Вильсона-Коновалова в Сибирском регионе /Жалсанова И.Ж., Фонова Е.А., Сивцев А.А. и др. //Медицинская генетика. – 2021. - №20(10). – С.53-56.
5. Скрыбин Н.А. Исследование гена АТР7В с помощью массового параллельного секвенирования у пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова /Скрыбин Н.А., Васильева О.Ю., Сивцев А.А. и др. // Медицинская генетика. – 2020. - №19(7). – С. 97-98.
6. Тулузановская И.Г. Болезнь Вильсона–Коновалова: внутрисемейный клинический полиморфизм /Тулузановская И.Г., Жученко Н.А., Балашова М.С. и др.// Педиатрия им. Г.Н. Сперанского. – 2017. - №96 (6). – С. 215-216.
7. Ahmad, A., Torrazza-Perez, E. & Schilsky, M. L. Liver transplantation for Wilson disease // Handb Clin. Neurol. 2017. – vol.142. – P.193–204.
8. Czlonkowska A., Litwin T., Dusek P. et al. Nature Reviews disease primers article: Wilson disease. //Nat Rev Dis Primers. – 2019.- vol.4(1). – P.21.
9. Gong A, Leitold S, Uhanova J, Minuk GY. Non-Wilson's Disease-Associated Hypoceruloplasminemia // J Clin Exp Hepatol. – 2020. – vol.10 (4). – P. 284-289.
10. Paternostro R., Pfeifferberger J., Ferenci P. et al. Non-invasive diagnosis of cirrhosis and long-term disease monitoring by transient elastography in patients with Wilson disease //Liver International. – 2020. – vol.40. – P. 894–904.

Поступила 20.03.2025