

Гепатоцеребральная дистрофия

ГЦД – хроническое прогрессирующее наследственно-дегенеративное заболевание с сочетанным поражением подкорковых узлов ЦНС и печени.

- 2-3:100 тыс. населения
- Аутосомно-рецессивное
- 13q 14.3 – ген отвечает за синтез АТФазы, участвующей в синтезе церуллоплазмина и элиминации Cu из тканей

ПАТОГЕНЕЗ

- ↓ синтеза церулоплазмина →
- ↓ транспорт **Cu** → отложение **Cu**
в печени, ЦНС и роговице глаза
- блок сульфгидрильных групп
- нарушение ОВР

ПАТОМОРФОЛОГИЯ

- Дистрофия нервных клеток (nucl. lentiformis, nucl. caudatus, cerebellum особенно nucl. dentatus), очаговые размягчения мозг. тк. с образованием кист, разрастание глии.
- Изменение мелких сосудов мозг. тк., кровоизлияние вокруг них, периваскулярный отек.
- Всегда! Будет цирроз печени

Клиника

- Мышечная ригидность, дрожания
- Нарушения походки, глотания, речи
- Гиперкинезы
- Снижение интеллекта
- Изменение радужной оболочки (кольцо Кайзера – Флейшера)

ФОРМЫ

1. Абдоминальная – преимущественное поражение печени
2. Ранняя ригидно-аритмогиперкинетическая – первые признаки (ригидность и гиперкинезы) появляются с 7 до 15 лет. Течет злокачественно
3. Дрожательная
4. Дрожательно-ригидная – проявляется в 17-20 лет. Постепенно вовлекаются все мышцы. Нарушаются глотание, речь скандированная, изменение психики
5. Экстрапирамидно-корковая – параличи, эпилептические припадки, снижение интеллекта. Неуклонно прогрессирует

Диагностика

- Роговое кольцо Кайзера-Флейшера (Си по периферии радужной оболочки)
- В анализе крови: ↓ церрулоплазмина (<10 ED, в норме - 25-45 ED), гипопротеинемия, гиперкупрурия (до 1000мкг/сут, в норме 150 мкг/сут), гипераминоацидурия (до 1000 мг/сут, в норме 350 мг/сут)
- Изменение печеночных проб (АЛТ, АСТ, ЩФ, липаза, ГГТ, ЛДГ, ОБ и его фракции, ХС, ЛП, ТГ, альбумины)
- Молекулярно-генетическое исследование
- МРТ ГМ и органов брюшной полости

Вывод диагностика

1. МРТ
2. Кольцо Кайзера-Флейшера
3. Церулоплазмин сыворотки крови
4. Медь сыворотки крови
5. Экскреция меди с мочой



Лечение

Цель: элиминировать избыток Cu.

- Тиоловые препараты: унитиол(5 мл 5% в/м к/д курс 25 инъекций, перерыв 6 мес); D-пеницилламин (0,45-2 г/д после еды в течение всей жизни); препараты Zn (снижают всасывание меди)
- Гепатопротекторы: Эссенциальные ФЛ – эссенциале и фосфоглив, флавоноиды - расторопша, животного происхождения - гепатосан (для улучшения функции печени)
- Симптоматическое лечение гиперкинезов: антиконвульсанты, нейролептики (назначать низкие дозы с учетом сниженной функции печени)

Диета

- Ограничение продуктов богатых медью (печень, грибы, шоколад, устрицы), животных липидов и белков.
- Пища должна быть богата витаминами и углеводами