

Создание реестра пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова

Научный руководитель – Деев Роман Вадимович

Пушкин М.С.¹, Бардаков С.Н.²

1 - Рязанский государственный медицинский университет имени академика И.П. Павлова, Лечебный факультет, Рязанская область, Россия, *E-mail: turtles0826@GMAIL.COM*; 2 - Военно-медицинская академия имени С. М. Кирова, Санкт-Петербург, Россия, *E-mail: epistaxis@mail.ru*

Введение. Болезнь Вильсона-Коновалова - аутосомно-рецессивное заболевание возникающее в результате мутации гена АТР7В, из-за чего медь накапливается в органах и тканях и повреждает их.

Цель. создание реестра пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова, и оценка промежуточных результатов его деятельности.

Результаты. На текущий момент обработано 49 анкет из более 25 субъектов Российской Федерации и 4 соседних стран.

Выводы. Существует низкая информированность врачей и данном заболевании, соответственно позднее обращение и худший прогноз для пациентов. Осложняет ситуацию отсутствие статистики в России по данному заболеванию и низкий комплаенс пациентов.

Источники и литература

- 1) 1. Асанов А.Ю., Соколов А.А., Волгина С.Я. и др. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению болезни Вильсона-Коновалова (гепатолентикулярная дегенерация), Москва, 2015. С. 7-8.
- 2) Coffey AJ, Durkie M, Hague S, McLay K, Emmerson J, Lo C, et al. A genetic study of Wilson's disease in the United Kingdom. *Brain* 2013, 136: 1476–1487.
- 3) Gialluisi A, Incollu S, Pippucci T, Lepori MB, Zappu A, Loudianos G, et al. The homozygosity index (HI) approach reveals high allele frequency for Wilson disease in the Sardinian population. *Eur J Hum Genet* 2013, 21: 1308–1311.