

## Vilsona slimības pirmās klīniskās izpausmes bērniem vecumā līdz 18 gadiem Latvijas populācijā

*Agnese Zariņa<sup>1</sup>, Linda Piekuse<sup>1</sup>, Madara Kreile<sup>1</sup>,  
Ieva Tolmane<sup>2,3</sup>, Gunta Čerņevska<sup>4</sup>, Ieva Puķīte<sup>4</sup>,  
Zita Krūmiņa<sup>4</sup>, Jāzeps Keišs<sup>2</sup>*

<sup>1</sup> Rīgas Stradiņa universitāte, Bioloģijas un mikrobioloģijas katedra,  
Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija, Latvija

<sup>2</sup> Rīgas Austrumu klīniskā universitātes slimnīca, stacionārs "Latvijas infektoloģijas centrs"

<sup>3</sup> Latvijas Universitāte, Medicīnas fakultāte

<sup>4</sup> Bērnu klīniskā universitātes slimnīca, Latvija

**Ievads.** Vilsona slimība (VS) ir progresējoša autosomāli recesīva vara vielmaiņas patoloģija, kuras biežums pasaulē ir 1 : 30 000 un kuru izraisa gēnā ATP7B, kas kodē olbaltumvielu – ATPāzes beta polipeptīdu, notikušas mutācijas (kopā ap 500). Eiropā biežākā (40–70%) ir mutācija H1069Q. Pirmie VS klīniskie simptomi var parādīties piecu līdz 35 gadu vecumā. Klīniskās izpausmes ir ļoti dažādas – no asimptomātiskas ainas līdz fulminantai aknu mazspējai. Slimība galvenokārt skar aknas un centrālo nervu sistēmu. Hepatoloģiskie simptomi pārsvarā izpaužas agrīnākā vecumā nekā neiroloģiskie un psihiatriskie.

**Darba mērķis, materiāls un metodes.** Mērķis ir salīdzināt VS pirmos simptomus pacientiem vecumā līdz 18 gadiem ar pieaugušajiem. 61 pacientam (t. sk. 17 pacientiem vecumā līdz 18 gadiem), kuriem klīniski bija apstiprināta VS (> 4 punkti, Leipcigas 2001. g. kritēriji), tika noteikta mutācija H1069Q, izmantojot PCR Bi-PASA metodi (*Polakova et al.*, 2006), bet citas, retākas mutācijas ATP7B gēnā tika noteiktas, izmantojot tiešo sekvenēšanu.

Pēc ārstu nosūtījumiem tika analizēti slimības pirmie klīniskie simptomi, klasificējot tos trīs grupās: 1) hepatoloģiskie; 2) neiroloģiskie vai psihiatriskie; 3) jauktie simptomi.

**Rezultāti.** 41 pacientam Vilsona slimība tika ģenētiski apstiprināta (identificētas abas mutācijas), no tiem 13 pacienti bija vecumā līdz 18 gadiem. Septiņiem pacientiem tika atrasta mutācija heterozigotiskā stāvoklī, no viņiem trīs pacienti bija vecumā līdz 18 gadiem.

VS raksturīgie hepatoloģiskie simptomi bija sastopami 31,82% pieaugušo un 76,47% bērnu ( $p = 0,0033$ ). Neiroloģiskā simptomātika bija vērojama 25% pieaugušo un 0% bērnu ( $p = 0,0255$ ), savukārt jaukta simptomātika (gan hepatoloģiskie, gan neiroloģiskie simptomi) bija vērojami 27,27% pieaugušo un 11,76% bērnu vecumā līdz 18 gadiem; 15,91% pieaugušo un 11,76% bērnu vecumā līdz 18 gadiem VS klīniskās izpausmes netika novērotas, bet bija izmainīti bioķīmiskie rādītāji (samazināts ceruloplazmīna līmenis asinīs un palielināts vara daudzums diennakts urīnā).

### Secinājumi.

1. Latvijas VS pacientiem slimība izpaužas ar raksturīgajiem simptomiem – hepatoloģiskajiem, neiroloģiskajiem vai psihiatriskajiem, vai ar jauktu simptomātiku.
2. Bērniem (līdz 18 gadiem) Latvijā VS pirmie simptomi biežāk ir hepatoloģiskie, savukārt vēlīnākā vecumā izpaudusies VS manifestējas dažādāk – gan ar hepatoloģiskiem, gan neiroloģiskiem vai jauktiem simptomiem.