

ГАСТРОЭНТЕРОЛОГИЯ И ДИЕТОЛОГИЯ/GASTROENTEROLOGY AND DIETETICS

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2025.154.45>

БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ФУЛЬМИНАНТНОГО ТЕЧЕНИЯ

Научная статья

Трохина И.Е.^{1,*}, Киловатая О.А.², Мосина Л.М.³, Газзаев А.Г.⁴

¹ ORCID : 0000-0002-7493-3853;

² ORCID : 0009-0007-0907-4734;

³ ORCID : 0000-0001-6831-3116;

⁴ ORCID : 0009-0005-7207-6308;

^{1, 2, 3, 4} Национальный исследовательский Мордовский государственный университет им. Н.П. Огарёва, Саранск, Российская Федерация

* Корреспондирующий автор (trohina-07[at]yandex.ru)

Аннотация

Болезнь Вильсона-Коновалова — редкое наследственное заболевание, передаваемое по аутосомно-рецессивному типу, встречающееся с частотой 30 случаев на 1 миллион населения и может клинически манифестирувать как в детском и подростковом, так и в более старшем возрасте. При отсутствии медь-элиминирующей терапии это заболевание является фатальным.

Фульминантное течение болезни Вильсона-Коновалова является быстропрогрессирующим заболеванием, при котором стремительными темпами наступает значительное ухудшение состояния больного. Данное заболевание не всегда начинает свои клинические проявления с типичной симптоматики. Стоит отметить, что для исключения другой этиологии поражения печени (в т.ч. вирусной), требуется достаточное количество времени и исследований, что подтверждает факт сложности диагностики заболевания. Представлен клинический случай фульминантного течения болезни Вильсона-Коновалова у ребенка 12 лет, при котором вовремя поставленный диагноз и рационально подобранный метод лечения показали высокую эффективность.

Ключевые слова: Болезнь Вильсона-Коновалова, фульминантное течение, клинический случай.

WILSON'S DISEASE. A CLINICAL CASE OF A FULMINANT COURSE

Research article

Трохина И.Е.^{1,*}, Киловатая О.А.², Мосина Л.М.³, Газзаев А.Г.⁴

¹ ORCID : 0000-0002-7493-3853;

² ORCID : 0009-0007-0907-4734;

³ ORCID : 0000-0001-6831-3116;

⁴ ORCID : 0009-0005-7207-6308;

^{1, 2, 3, 4} National Research Mordovia State University, Saransk, Russian Federation

* Corresponding author (trohina-07[at]yandex.ru)

Abstract

Wilson's disease is a rare autosomal recessive inherited disorder with an incidence of 30 cases per 1 million population and can manifest clinically in childhood, adolescence and older age. In the absence of copper-elimination therapy, the disease is fatal.

The fulminant course of Wilson's disease is a rapidly progressive disease in which a significant deterioration of the patient's condition occurs rapidly. This disease does not always begin its clinical manifestations with typical symptomatology. It is worth noting that to exclude other etiologies of liver damage (including viral), a sufficient amount of time and research is required, which confirms the fact of the difficulty of diagnosing the disease. A clinical case of fulminant course of Wilson's disease in a 12-year-old child is presented, in which timely diagnosis and rationally selected method of treatment showed high efficacy.

Keywords: Wilson's disease, fulminant course, clinical case report.

Введение

Болезнь Вильсона-Коновалова — редкое наследственное заболевание, передаваемое по аутосомно-рецессивному типу, встречающееся с частотой 30 случаев на 1 миллион населения. Поскольку патогенез заболевания связан с генетическим нарушением обмена церулоплазмина и последующим излишним накоплением меди в организме (преимущественно в печени), то основные клинические проявления, дающие возможность заподозрить данную патологию начинают проявляться уже в молодом возрасте, преимущественно в период полового созревания. Согласно статистическим данным, при отсутствии терапии, у 43% больных, возрастом 13 лет (± 2 года), обнаруживается цирротическая трансформация печени.

Болезнь Вильсона-Коновалова является заболеванием со сложным патогенетическим механизмом, в процессе которого поражаются различные системы организма. Также достаточно низкая частота встречаемости данного заболевания обуславливает длительный диагностический поиск, с целью исключения других патологий и точного подтверждения данной болезни. Помимо этого, из-за генетической природы это заболевание трудно поддается

консервативной терапии, особенно при тяжелом течении, в случае которого единственным способом эффективного лечения является трансплантация печени.

Методы и принципы исследования

Цель работы. Представить и проанализировать клинический случай пациента с болезнью Вильсона-Коновалова.

Задачи исследования: представление клинического случая пациента с фульминантным течением болезни Вильсона-Коновалова; освещение трудности диагностирования заболевания, в том числе процесса дифференциального поиска; демонстрация эффективности современных методов лечения при своевременно поставленном диагнозе.

Материалы и методы. Изучена история болезни пациента 24 лет, который находится на амбулаторном лечении в ООО «Новомед-ЭМ» г. Саранск с диагнозом: Цирроз печени в исходе Болезни Вильсона-Коновалова смешанной формы, декомпенсированный. С синдромами цитолиза, холестаза, портальной гипертензии (гепатосplenомегалия, асцит), печеночно-клеточной недостаточности.

Проанализированы описанные в научной литературе клинические случаи пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова для выделения особенностей течения у представленного больного. Проведен описательный анализ терапии, основанный на современных протоколах лечения.

Клинический случай

Пациент В. 12 лет, поступил 20 декабря 2012 года в «Детскую республиканскую клиническую больницу» г. Саранск, с жалобами на слабость, боли в животе и увеличение живота в объеме.

Из анамнеза известно, что с ноября этого же года больного начали беспокоить сухой кашель и субфебрильная температура, при обращении в амбулаторное учреждение был выставлен диагноз: острый бронхит и назначено соответственное лечение. На фоне проводимой терапии через трое суток присоединились жалобы на боли в животе, а также на боли в левом коленном суставе. Больному было выдано направление на биохимический анализ крови от 27.11.2012, на котором было обнаружено увеличение печёночных проб. В связи с этим и сомнительной клинической картиной, больному в амбулаторных условиях был выставлен диагноз: Дискинезия желчевыводящих путей и назначена терапия желчегонными препаратами.

12 декабря 2012 года, больной В. госпитализирован в ЦРБ, где произведен ряд инструментальных исследований, а именно:

Ультразвуковое исследование органов брюшной полости. Заключение: признаки гепатосplenомегалии, свободной жидкости в брюшной полости, в малом тазу, в правой плевральной полости. Резкое увеличение желчного пузыря, увеличение поджелудочной железы с реактивными изменениями.

Обзорная рентгенография органов грудной клетки. Заключение: Правосторонняя сегментарная пневмония S9-S10.

В этот же день больной был переведен в «Республиканскую инфекционную клиническую больницу» с диагнозом: Внебольничная правосторонняя сегментарная пневмония, вирусный гепатит под вопросом. В стационаре получал соответствующее лечение, а также была исключена вирусная этиология поражения печени. 20 декабря больной В. Переведен в «Детскую республиканскую клиническую больницу» г. Саранск с диагнозом: гепатит неясной этиологии, цирроз печени, синдром портальной гипертензии, печеночная недостаточность.

Объективно состояние при поступлении расценено как тяжелое. Живот увеличен в объеме, положительный симптом флюктуации. Печень выступает из-под края реберной дуги на 5 см, размеры печени по Курлову: 15x14x13 сантиметров соответственно. Селезенка выступает из-под края реберной дуги на 5 см. Положительные симптомы Кера, Ортнера и Менделя.

В результатах общеклинических лабораторных методов исследований, проведенных в период с 13.12.2012 по 11.01.2013, отмечалось изменение определенных показателей до следующих значений: лейкоцитоз до $18,1 \times 10^9/\text{л}$ тромбоцитопения до $91 \times 10^9/\text{л}$, ускорение СОЭ до 39 мм/ч, повышение уровня щелочной фосфатазы до 732 ед/л, повышение ГГТ до 221 ед/л, повышение показателей амилазы до 317 ед/л, гипокальциемия до 1,12 ммоль/л. В общем анализе мочи отмечалась протеинурия, белок – 150 г/л.

Также проведен лабораторный анализ на суточную экскрецию меди с мочой от 14.12.2012: суточная экскреция меди с мочой 0,12 мг в 1 литре мочи (норма 0,04 – 0,1 мг).

Методом ЭГДС были выявлены эрозии двенадцатиперстной кишки, гиперпластический гастродуоденит и гастроэзофагеальный рефлюкс.

По данным ультразвукового исследования органов брюшной полости (в динамике от 29.12.2013) вынесено заключение: признаки диффузного уплотнения паренхимы печени с фиброзными изменениями, синдром портальной гипертензии, увеличение поджелудочной железы и почек в объеме. Единичные кальцинаты в селезенке. Свободная жидкость в брюшной полости в правом латеральном кармане, жидкость в правой плевральной полости 20 мл.

С целью наиболее точной верификации диагноза, назначено МРТ органов брюшной полости и забрюшинного пространства, по результатам которого вынесено заключение: Гепатосplenомегалия, панкреатит, единичные кальцинаты в селезенке, асцит.

На основании жалоб, анамнеза и данных лабораторно-инструментальных исследований выставлен диагноз: Основной: Идиопатический высокоактивный гепатит, печеночная недостаточность III степени. Подозрение на болезнь Вильсона-Коновалова, гепатоцеллюлярную карциному. Осложнения основного диагноза: Цирроз печени, прогрессирующее течение. Синдром портальной гипертензии. Асцит. Правосторонний гидроторакс.

Учитывая основной диагноз, а также его осложнения, пациенту было назначено лечение: с противовоспалительной целью — преднизолон в дозе 2 мг/кг, внутривенно в сутки, в последующем режим терапии изменен на 1,5 мг/кг внутривенно в сутки; с целью коррекции потери внеклеточной жидкости — стерофондин в дозе 500 мл, внутривенно в сутки; с диуретической целью — маннитол в дозе 1 г/кг, внутривенно в сутки; Фуросемид в дозе 1 мг/кг, внутривенно в сутки; спиронолактон 25 мг в сутки, внутрь; ацетазоламид 250 мг в сутки, внутрь с

детоксицирующей целью — орнитин, внутривенно; с целью снижения секреции соляной кислоты в желудке — омепразол в дозе 20 мг, внутривенно в сутки; эзомепразол 20 мг в сутки, внутрь; с плазмозамещающей целью — альбумин в дозе 0,7 г/кг, внутривенно в сутки; свежезамороженная плазма B(III) Rh⁺ в дозе 20 мг/кг внутривенно в сутки, со снижением дозы до 10 мг/кг; с гемостатической целью — менадиона натрия бисульфит в дозе 15 мг внутривенно в сутки; с гепатопротективной целью — адеметионин в дозе 400 мг в сутки, внутривенно методом титрования; с протеолитической целью — апротинин в дозе 100 000 Ед, 4 раза в сутки, внутривенно; с целью повышения перистальтики кишечника — лактулоза в дозе 30 мл в сутки, внутрь; с целью повышения уровня электролитов (K⁺, Mg²⁺) — калия и магния аспарагинат в дозе 350 мг в сутки, внутрь; желчегонной целью — урсодезоксихолевая кислота в дозе 500 мг в сутки, внутрь, в последующем режим терапии изменен на 1000 мг в сутки; артишока листьев экстракт в дозе 200 мг в сутки, внутрь; с гастропротективной целью — висмута трикалия дицитрат в дозе 120 мг в сутки, внутрь; с спазмолитической целью — мебеверин в дозе 135 мг в сутки, внутрь;

Дважды проводилась пункция правой плевральной полости с эвакуацией экссудата.

Однако на фоне проводимой терапии у пациента отсутствовала положительная динамика, не наблюдалось нормализации функциональных проб печени, ухудшались показатели гемостаза, а также прогрессировали цирротические изменения печени с синдромом портальной гипертензии. С учетом вышеперечисленного, пациент был направлен на дополнительное обследование и изменения тактики лечения в ФГБУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» г. Москва с целью оказания высокотехнологичной помощи.

Поступив в гастроэнтерологическое отделение «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» г. Москва, больному В. на основании проведенных лабораторных исследований (снижение уровня церулоплазмина, экскреция меди в суточной моче 842,3 мг/сутки, увеличение ферментов цитолиза, билирубинемии, ферментов холестаза) был выставлен клинический диагноз: цирроз печени в исходе болезни Вильсона-Коновалова смешанной формы, декомпенсированный, с синдромами цитолиза, холестаза, портальной гипертензии, печеночно-клеточной недостаточности. Показана трансплантация печени.

После проведения дополнительных методов обследования, которые не выявили противопоказаний к трансплантации печени, и предоперационной подготовки, 04.02.2013 данному больному была проведена гепатэктомия с сохранением нижней полой вены, ортоптическая трансплантация левой доли печени от матери.

В послеоперационном периоде обращала на себя внимание обильная и длительное время продолжавшаяся плазмараея по страховочным дренажам. На 36-е сутки после оперативного вмешательства, ультразвуковым исследованием, был подтвержден протяженный стеноз собственной артерии трансплантата. В связи с чем 12.03.2013 больному проведена ангиография чревного ствола, баллонная ангиопластика артерий печеночного трансплантата. Несмотря на адекватно проводимую терапию после данного вмешательства, 28.03.2013, по данным компьютерной томографии, выявлен субтотальный рестеноз артерии печеночного трансплантата. В тот же день выполнена ангиография чревного ствола, бифуркационное стентирование артерии печеночного трансплантата. Через семь суток после данного вмешательства, по результатам ультразвукового исследования диагностирован острый тромбоз артерии печеночного трансплантата. Пациент экстренно доставлен в операционную, где повторно была выполнена ангиография чревного ствола, баллонная ангиопластика артерий печеночного трансплантата.

Через неделю общее самочувствие пациента значительно улучшилось, соматическое состояние больного признано удовлетворительным. После проведения контрольных лабораторных исследований, отражающих положительную динамику биохимических показателей крови, пациент был выписан из стационара под амбулаторное наблюдение хирурга по месту жительства и назначен по жизненным показаниям такролимус.

Непосредственными критериями, отражающими эффективность проведенного лечения являлась нормализация показателей ферментов печени, АЛТ и АСТ, снижение активности воспалительных процессов, что подтверждалось постепенной нормализацией уровня лейкоцитов и СОЭ, а также снижение уровня экскреции меди в суточной моче.

В рамках контроля состояния трансплантата, в 2024 году была выполнена биопсия печени данному больному по результатам которой вынесено заключение: признаков отторжения не выявлено. Имеется минимальная неспецифическая инфильтрация лимфоцитами портальных трактов, которая может быть обусловлена длительным приемом иммунодепрессантов. Данное заключение опять же подтверждает успешность трансплантации печени данному пациенту, но уже в долгосрочной перспективе.

Обсуждение

В представленном клиническом случае описан больной с болезнью Вильсона-Коновалова, которая манифестирует в раннем подростковом возрасте. Описанный случай, показывает, что данное заболевание не всегда начинает свои клинические проявления с типичной симптоматики. Стоит отметить, что для исключения другой этиологии поражения печени (в т.ч. вирусной), потребовалось достаточное количество времени и исследований, что подтверждает факт о сложности диагностики заболевания.

Данный клинический пример демонстрирует то, что диагностика и лечения болезни Вильсона-Коновалова вызывает множество трудностей на всех этапах ведения пациентов с этой патологией. Таким больным даже после успешно проведенного лечения, показан регулярный прием медикаментозных средств, амбулаторное наблюдение, а также строгий контроль биохимических показателей крови, концентрации уровня меди и церулоплазмина.

Проводя сравнительный анализ с клиническим случаем больного с болезнью Вильсона-Коновалова, который описан в другом исследовании [2], можно выявить ряд особенностей. В случае, который был взят для сравнения, описана следующая ситуация: Пациент С., 10 лет, госпитализирован с отечным синдромом, асцитом, увеличением печени, со временем присоединились трепор рук и сосудистые звездочки на нижних конечностях; по лабораторным показателям авторы отмечают у пациента анемию, тромбоцитопению, умеренное повышение уровня аминотрансфераз (впервые их повышение отмечается с шестилетнего возраста, в дальнейшем их уровень находился в пределах 40-100 Ед/л), повышения уровня билирубина и повышенного содержание меди в моче. Данные эластометрии печени

соответствовали стадии фиброза F4. Установлен предварительный диагноз: Болезнь Вильсона-Коновалова, цирроз печени.

Несмотря на схожесть двух этих случаев, а именно, подобность биохимических показателей, инструментальных данных и отдельных клинических проявлений, а также отсутствие в обоих случаях патогномичного симптома для данного заболевания в виде колец Казера – Флейшера, стоит отметить отличие: в описанном авторами случае, дебют заболевания является одним из классических, тогда как у описываемого нами больного, болезнь начала проявляется довольно разнообразными и нетипичными симптомами, что затруднило диагностический поиск. В итоге, обоим больным была произведена ортотопическая трансплантация дали печени от родственного донора, и в двух этих случаях операция (с последующим назначением препаратов иммunoисупрессии) показала положительные результаты, что указывает на эффективность данного метода лечения.

На сегодняшний день трансплантация печени самый эффективный метод лечения болезни Вильсона-Коновалова, но наиболее перспективные методы, которые на данный момент находятся в стадии разработки, являются трансплантация клеток печени и генная терапия. Проведенные на сегодняшний день исследования с применением данных методов, требуют дальнейших наблюдений, что бы можно было говорить об их возможном появлении в клинической практике.

Заключение

Таким образом, своевременная верификация болезни Вильсона-Коновалова, представляет собой немало проблем, но вовремя установленный диагноз, определение правильной тактики лечение согласно современным клиническим рекомендациям, даже в случае фульминантного течения, как в описанном клиническом случае, позволяет не только предотвратить дальнейшее прогрессирование заболевания, но и создать благоприятные условия жизни для пациента, с профессиональной и социальной точки зрения.

Конфликт интересов

Не указан.

Рецензия

Сообщество рецензентов Международного научно-исследовательского журнала

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2025.154.45.1>

Conflict of Interest

None declared.

Review

International Research Journal Reviewers Community

DOI: <https://doi.org/10.60797/IRJ.2025.154.45.1>

Список литературы / References

1. Клинические рекомендации — Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) — 2024-2025-2026 (21.08.2024) — Утверждены Минздравом РФ // Рубрикатор клинических рекомендаций. — URL: https://cr.menzdrav.gov.ru/recomend/376_3 (дата обращения: 14.12.2025).
2. Самодова О.В. Болезнь Вильсона — Коновалова в практике педиатра: клинические наблюдения с разными вариантами течения и исхода / О.В. Самодова, Г.П. Смирнова, Е.А. Кригер // Российский журнал гастроэнтерологии, гепатологии, колопроктологии. — 2023. — № 33 (1). — С. 77–83. — DOI: 10.22416/1382-4376-2023-33-1-77-83.
3. Подымова С.Д. Болезнь Вильсона Вильсона- Коновалова. Особенности дебюта, течения заболевания, трудности диагностики, факторы прогрессирования / С.Д. Подымова // Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. — 2022. — № 204 (8). — С. 77–83. — DOI: 10.31146/1682- 8658-ecg-204-8-77-83.
4. Волынец Г.В. Болезнь Вильсона у детей: проблемы и перспективы / Г.В. Волынец, А.В. Никитин, Т.А. Скворцова [и др.] // Доказательная гастроэнтерология. — 2024. — № 13 (3). — С. 80–96. — DOI: 10.17116/dokgastro20241303180.
5. Скворцова Т.А. Поздняя диагностика болезни Вильсона у детей: серия клинических случаев / Т.А. Скворцова, Г.В. Волынец, К.А. Хасанова [и др.] // Доказательная гастроэнтерология. — 2024. — № 13 (4). — С. 104–120. — DOI: 10.17116/dokgastro202413041104.
6. Karantzoulis S. The patient experience of Wilson disease: a conceptual model based on qualitative research / S. Karantzoulis, K. Heuer, N. Sparling [et al.] // Orphanet J Rare Dis. — 2021. — № 16. — P. 437. — DOI: 10.1186/s13023-021-02059-x.
7. Vidyani A. Wilson's Disease: A Review / A. Vidyani, F.D. Retnaningtyas, U. Kholili [et al.] // Current Internal Medicine Research and Practice Surabaya Journal. — 2023. — № 4 (1). — P. 37–41. — DOI: 10.20473/cimrj.v4i1.36428.
8. Подымова С.Д. Болезнь Вильсона Вильсона-Коновалова. Особенности дебюта, течения заболевания, трудности диагностики, факторы прогрессирования / С.Д. Подымова // Экспериментальная и клиническая гастроэнтерология. — 2022. — № 8. — С. 77–83. — DOI: 10.31146/1682-8658-ecg-204-8-77-83.
9. Гернер Е.А. Клинико-лабораторная и молекулярно-генетическая диагностика болезни Вильсона-Коновалова / Е.А. Гернер, В.Д. Назаров, Т.Ф. Федорова [и др.] // Российский неврологический журнал. — 2019. — № 24 (3). — С. 10–18. — DOI: 10.30629/2658-7947-2019-24-3-10-18.
10. Застело Е.С. Болезнь Вильсона — Коновалова. Дебют и сложность диагностики на примере клинического случая / Е.С. Застело, Э.Н. Федулова, А.Н. Габрикевич [и др.] // Вопросы современной педиатрии. — 2024. — № 23 (6). — С. 483–488. — DOI: 10.15690/vsp.v23i6.2834.

Список литературы на английском языке / References in English

1. Klinicheskie rekomendacii — Narushenija obmena medi (bolezn' Vil'sona) [Clinical Recommendations — Copper metabolism disorders (Wilson's disease)] — 2024-2025-2026 (21.08.2024) — Approved by the Ministry of Health of the Russian Federation // Rubrikator klinicheskikh rekomendacij [Rubricator of Clinical Recommendations]. — URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/376_3 (accessed: 14.12.2025). [in Russian]
2. Samodova O.V. Bolezn' Vil'sona — Konovalova v praktike pediatra: klinicheskie nablyudenija s raznymi variantami techenija i ishoda [Wilson's disease in paediatric practice: clinical observations with different variants of course and outcome] / O.V. Samodova, G.P. Smirnova, E.A. Kriger // Rossijskij zhurnal gastroenterologii, hepatologii, koloproktologii [Russian Journal of Gastroenterology, Hepatology, Coloproctology]. — 2023. — № 33 (1). — P. 77–83. — DOI: 10.22416/1382-4376-2023-33-1-77-83. [in Russian]
3. Podymova S.D. Bolezn' Vil'sona Vil'sona- Konovalova. Osobennosti debutu, techenija zabolевания, trudnosti diagnostiki, faktory progressirovaniya [Wilson's disease. Features of the debut, course of the disease, diagnostic difficulties, factors of progression] / S.D. Podymova // Jekperimental'naja i klinicheskaja gastroenterologija [Experimental and clinical gastroenterology]. — 2022. — № 204 (8). — P. 77–83. — DOI: 10.31146/1682-8658-ecg-204-8-77-83. [in Russian]
4. Volynec G.V. Bolezn' Vil'sona u detej: problemy i perspektivy [Wilson's disease in children: problems and prospects] / G.V. Volynec, A.V. Nikitin, T.A. Skvorcova [et al.] // Dokazatel'naja gastroenterologija [Proof Gastroenterology]. — 2024. — № 13 (3). — P. 80–96. — DOI: 10.17116/dokgastro20241303180. [in Russian]
5. Skvorcova T.A. Pozdnjaja diagnostika bolezni Vil'sona u detej: serija klinicheskikh sluchaev [Late diagnosis of Wilson's disease in children: a series of clinical cases] / T.A. Skvorcova, G.V. Volynec, K.A. Hasanova [et al.] // Dokazatel'naja gastroenterologija [Proof Gastroenterology]. — 2024. — № 13 (4). — P. 104–120. — DOI: 10.17116/dokgastro202413041104. [in Russian]
6. Karantzoulis S. The patient experience of Wilson disease: a conceptual model based on qualitative research / S. Karantzoulis, K. Heuer, N. Sparling [et al.] // Orphanet J Rare Dis. — 2021. — № 16. — P. 437. — DOI: 10.1186/s13023-021-02059-x.
7. Vidyani A. Wilson's Disease: A Review / A. Vidyani, F.D. Retnaningtyas, U. Kholili [et al.] // Current Internal Medicine Research and Practice Surabaya Journal. — 2023. — № 4 (1). — P. 37–41. — DOI: 10.20473/cimrj.v4i1.36428.
8. Podymova S.D. Bolezn' Vil'sona Vil'sona-Konovalova. Osobennosti debutu, techenija zabolевания, trudnosti diagnostiki, faktory progressirovaniya [Wilson's disease. Features of the debut, course of the disease, diagnostic difficulties, factors of progression] / S.D. Podymova // Jekperimental'naja i klinicheskaja gastroenterologija [Experimental and clinical gastroenterology]. — 2022. — № 8. — P. 77–83. — DOI: 10.31146/1682-8658-ecg-204-8-77-83. [in Russian]
9. Gerner E.A. Kliniko-laboratornaja i molekuljarno-geneticheskaja diagnostika bolezni Vil'sona-Konovalova [Clinical and laboratory and molecular genetic diagnosis of Wilson's disease] / E.A. Gerner, V.D. Nazarov, T.F. Fedorova [et al.] // Rossijskij nevrologicheskij zhurnal [Russian Neurological Journal]. — 2019. — № 24 (3). — P. 10–18. — DOI: 10.30629/2658-7947-2019-24-3-10-18. [in Russian]
10. Zastelo E.S. Bolezn' Vil'sona — Konovalova. Debut i slozhnost' diagnostiki na primere klinicheskogo sluchaja [Wilson's disease. Debut and complexity of diagnosis on the example of a clinical case] / E.S. Zastelo, Je.N. Fedulova, A.N. Gabrikevich [et al.] // Voprosy sovremennoj pediatrii [Issues of modern paediatrics]. — 2024. — № 23 (6). — P. 483–488. — DOI: 10.15690/vsp.v23i6.2834. [in Russian]