

ЗАТВЕРДЖЕНО

**Наказ Міністерства охорони
здоров'я здоров'я України
29 липня 2026 року № 1042**

**УНІФІКОВАНИЙ КЛІНІЧНИЙ ПРОТОКОЛ
ПЕРВИННОЇ ТА СПЕЦІАЛІЗОВАНОЇ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ
ХВОРОБА ВІЛЬСОНА**

ВСТУП

Уніфікований клінічний протокол первинної та спеціалізованої медичної допомоги «Хвороба Вільсона» (далі – УКПМД) розроблений на засадах доказової медицини з метою покращення результатів надання медичної допомоги пацієнтам із хворобою Вільсона (далі – ХВ), забезпечення єдиних підходів до її діагностики, лікування та медичної реабілітації пацієнтів. Своєчасне виявлення захворювання та призначення відповідного лікування сприяють покращенню клінічних результатів та якості життя пацієнтів із ХВ, а також оптимізації використання ресурсів системи охорони здоров'я.

УКПМД за своєю формою, структурою та методичним підходом щодо використання вимог доказової медицини створено відповідно до Методики розробки та впровадження медичних стандартів медичної та реабілітаційної допомоги на засадах доказової медицини, затвердженої наказом Міністерства охорони здоров'я України від 28 вересня 2012 року № 751, зареєстрованої в Міністерстві юстиції України 29 листопада 2012 року за № 2001/22313.

Документ розроблений на основі клінічної настанови «Хвороба Вільсона», що ґрунтується на принципах доказової медицини з урахуванням сучасних міжнародних рекомендацій *Європейської асоціації з вивчення печінки: «EASL-ERN Clinical Practice Guidelines on Wilson's disease» (2024)*. Ознайомитися з текстом клінічної настанови можна за посиланням: https://www.dec.gov.ua/cat_mtd/galuzevi-standarti-ta-klinichni-nastanovi/.

В УКПМД зосереджено увагу на основних етапах надання медичної допомоги пацієнтам із ХВ. Основними завданнями при розробці УКПМД було забезпечення якості, ефективності та рівних можливостей доступу до медичної допомоги пацієнтів з ХВ, уніфікація підходів до діагностики, лікування та подальшого спостереження, а також обґрунтування кадрового забезпечення та матеріально-технічних ресурсів закладів охорони здоров'я (далі – ЗОЗ).

Відповідно до ліцензійних вимог та стандартів акредитації, у ЗОЗ має бути наявний внутрішній документ - клінічний маршрут пацієнта (далі – КМП), що регламентує взаємодію структурних підрозділів та медичного персоналу в процесі надання медичної допомоги пацієнтам з ХВ тощо.

УКПМД розроблений мультидисциплінарною робочою групою, персональний склад якої затверджено наказом Міністерства охорони здоров'я України від 18 серпня 2020 року № 1908 (у редакції наказу Міністерства охорони здоров'я України від 20 серпня 2025 року № 1314), до якої увійшли представники різних медичних спеціальностей: лікарі-педіатри, лікарі-терапевти, лікарі-гастроентерологи, лікарі-гастроентерологи дитячі, лікарі-неврологи, лікарі-неврологи дитячі, лікарі-психіатри, лікарі-офтальмологи, лікарі-трансплантологи, лікарі-генетики, лікарі фізичної та реабілітаційної медицини, а також лікарі загальної практики – сімейні лікарі.

Перелік скорочень

АЛТ	аланінамінотрансфераза
АСТ	аспартатамінотрансфераза
ВОМ	відносна обмінна мідь
ВМН	верхня межа норми
ГПН	гостра печінкова недостатність
ЗОЗ	заклад охорони здоров'я
КМП	клінічний маршрут пацієнта
МНВ	міжнародне нормалізоване відношення
МРС	магнітно-резонансна спектроскопія
МРТ	магнітно-резонансна томографія
ТП	трансплантація печінки
УЗД	ультразвукове дослідження
УКПМД	уніфікований клінічний протокол медичної допомоги
ХВ	хвороба Вільсона
ЦНС	центральна нервова система
CuEXC	обмінна мідь
ERN	Європейська мережа референтних центрів (European Reference Networks)
GAS for WD)	Загальна шкала оцінки хвороби Вільсона (Global Assessment Scale for Wilson's Disease)
MEDNIK	синдром, пов'язаний з порушенням обміну міді: М — Mental retardation (когнітивні порушення/затримка розвитку); Е — Enteropathy (ентеропатія); D — Deafness (глухота/приглухуватість); N — Neuropathy (нейропатія); I — Ichthyosis (іхтіоз); K — Keratoderma (кератодермія)
MELD	Модель оцінки термінальної стадії захворювання печінки (Model for End-Stage Liver Disease)
PELD	Модель оцінки термінальної стадії захворювання печінки у дітей (Pediatric End-Stage Liver Disease)
UWDRS	Уніфікована шкала оцінки ХВ (Unified Wilson's Disease Rating Scale)
Форма № 025/о	форма первинної облікової документації № 025/о «Медична карта амбулаторного хворого №_» та Інструкція щодо її заповнення, затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 14 лютого 2012 року № 110, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 року за № 661/20974
Форма № 112/о	форма первинної облікової документації № 112/о «Історія розвитку дитини №_» та Інструкція щодо її заповнення, затверджена наказом Міністерства охорони здоров'я України від 28 липня 2014 року № 527, зареєстрованим в Міністерстві юстиції України 13 серпня 2014 року за № 976/25753

I. ПАСПОРТНА ЧАСТИНА

1. Діагноз: Хвороба Вільсона.

2. Коды стану або захворювання. НК 025:2021

«Класифікатор хвороб та споріднених проблем охорони здоров'я»:

E83.0 Порушення обміну міді (Хвороба Вільсона).

3. Протокол призначений для: керівників ЗОЗ різних форм власності та підпорядкування, фізичних осіб - підприємців, які провадять господарську діяльність з медичної практики та надають медичну допомогу відповідного виду, лікарів загальної практики – сімейних лікарів, лікарів-терапевтів, лікарів-педіатрів, лікарів-гастроентерологів, лікарів – гастроентерологів дитячих, лікарів-неврологів, лікарів-неврологів дитячих, лікарів-офтальмологів, лікарів-офтальмологів дитячих, лікарів-нейрохірургів, лікарів-трансплантологів, лікарів фізичної та реабілітаційної медицини, інших медичних працівників, які беруть участь у наданні первинної та спеціалізованої медичної допомоги пацієнтам з ХВ.

4. Мета протоколу: визначення та розробка стандартизованого підходу до раннього та своєчасного виявлення, діагностики та надання медичної допомоги пацієнтам з ХВ на усіх рівнях медичної допомоги, а також запобіганню ускладнень, зниженню інвалідизації, покращенню довгострокових клінічних результатів та якості життя пацієнтів.

5. Дата складання протоколу: 2026 рік.

6. Дата перегляду протоколу: 2031 рік.

7. Список та контактна інформація осіб, які брали участь у розробці протоколу:

Харченко Наталія В'ячеславівна	завідувач кафедри гастроентерології, дієтології і ендоскопії Національного університету охорони здоров'я ім. П.Л. Шупика, голова робочої групи;
Щербиніна Марина Борисівна	професор-консультант з питань гастроентерології та гепатології МО «Доктрина», заступник голови робочої групи з клінічних питань (за згодою);
Беліцький Іван Леонідович	завідувач реабілітаційного центру клініки «М–плюс» (за згодою);
Гриненко Олександр Валентинович	завідувач відділу трансплантації та хірургії печінки ДУ «Національний науковий центр хірургії та трансплантології ім. О.О. Шалімова НАМН України» (за згодою);
Зимак-Закутня Наталя Олегівна	керівниця орфанного центру КП «Хмельницька міська дитяча лікарня» (за згодою);

Макух Василівна	Галина	завідувачка регіонального центру неонатального скринінгу, КНР ЛОР «Львівський обласний клінічний перинатальний центр», науковий керівник молекулярно-генетичної лабораторії НМГЦ «Leogene» (за згодою);
Мартинюк Володимир Юрійович		директор ДНП «Український медичний центр реабілітації дітей з органічним ураженням нервової системи МОЗ України»;
Марута Олександрівна	Наталія	заступник директора з наукової роботи, керівник відділу пограничної психіатрії ДУ «Інститут неврології, психіатрії та наркології ім. П.В. Волошина НАМН України» (за згодою);
Назар Василівна	Оксана	завідувачка кафедри педіатрії, дитячої неврології та медичної реабілітації Національного університету охорони здоров'я ім. П.Л., Шупика;
Неханевич Борисович	Олег	завідувач кафедри фізичної реабілітації, спортивної медицини та валеології Дніпровського державного медичного університету;
Сива Вікторівна	Олена	терапевт мови та мовлення, КДЦ відділення амбулаторної медичної реабілітації, КП «Медичне об'єднання Луцької міської територіальної громади» (за згодою);
Федияк Петрович	Максим	фізичний терапевт КНП Івано-франківської обласної клінічної лікарні «Центр фізичної та реабілітаційної медицини» (за згодою);
Федів Іванович	Олександр	завідувач кафедри внутрішньої медицини Буковинського державного медичного університету;
Хімійон Вікторівна	Людмила	завідувач кафедри терапії, сімейної медицини, гематології і трансфузіології, Національного університету охорони здоров'я ім. П.Л. Шупика;
Черненко Євгенович	Максим	завідувач відділу аутоімунних і дегенеративних захворювань нервової системи, Центр розсіяного склерозу. ДУ Інститут неврології, психіатрії та наркології ім. П.В. Волошина НАМН України (за згодою);;
Шевченко Миколаївна	Тетяна	академік громадської організації «Національна академія наук вищої школи України», медичний директор Центру

лабораторної медицини «ВІСМедик» (за згодою)., медичний директор ПП «ВІС-Медик».

Методологічний супровід та інформаційне забезпечення

Гуленко Оксана Іванівна директор Департаменту стандартів у сфері охорони здоров'я Державного експертного центру Міністерства охорони здоров'я України, заступник голови робочої групи з методологічного супроводу.

Електронну версію документа можна завантажити з офіційного вебсайту Міністерства охорони здоров'я України (<http://www.moz.gov.ua>) та з Реєстру медико-технологічних документів (<https://www.dec.gov.ua/mtd/home/>).

Рецензенти

Шкробот Світлана Іванівна завідувачка кафедри неврології Тернопільського національного медичного університету імені І.Я. Горбачевського, д.м.н., професор;

Скрипник Ігор Миколайович проректор з науково-педагогічної роботи та післядипломної освіти, професор кафедри внутрішньої медицини № 1 Полтавського державного медичного університету, д.м.н., професор.

8. Коротка епідеміологічна інформація

ХВ - це рідкісне спадкове захворювання порушення обміну міді, що зустрічається в усіх етнічних групах та може проявлятися в будь-якому віці, найчастіше – у проміжку між 5-а та 40-а роками. Середня поширеність у світі становить близько 1 випадку на 30 000 осіб, частота гетерозиготного носійства – 1:90-150.

За даними Національної служби здоров'я України (електронна система охорони здоров'я) на початок 2026 року в Україні зареєстровано близько 700 пацієнтів із порушенням обміну міді, з яких понад 300 випадків діагностовано вперше впродовж 2023–2025 років. Наведені дані підтверджують рідкісний характер захворювання та підкреслюють важливість підвищення обізнаності лікарів щодо своєчасного виявлення, діагностики та лікування пацієнтів з даним захворюванням, обстеження родичів пацієнтів, оптимізації маршрутів пацієнта та розширення доступу до сучасної медичної допомоги.

З огляду на високу ефективність лікування та критичну залежність результатів лікування від своєчасності діагностики, підвищення обізнаності лікарів щодо ХВ є одним із ключових напрямів сучасної клінічної практики.

II. ЗАГАЛЬНА ЧАСТИНА

ХВ, або гепатоцеребральна дистрофія, – аутосомно-рецесивне спадкове захворювання, спричинене мутаціями гена *ATP7B*, що призводять до порушення транспорту та екскреції міді. Надлишок міді накопичується в печінці, а згодом – у головному мозку, нирках, рогівці, серці та інших органах, що зумовлює токсичне ураження тканин та прогресуючий перебіг хвороби.

ХВ є потенційно керованим захворюванням із мінливою клінічною картиною та широким віковим діапазоном маніфестації. Найчастіше виділяють такі клінічні форми:

печінкова– від безсимптомного підвищення печінкових ферментів до хронічних або гострих уражень печінки;

неврологічна – порушення рухової функції, координації та мовлення;

з порушенням психіки – зміни поведінки, емоційної сфери;

з іншими проявами – офтальмологічні, гематологічні та системні ураження.

З огляду на клінічну гетерогенність та часте пізнє встановлення діагнозу, зокрема на стадії цирозу печінки або виражених неврологічних розладів, рекомендовано активне виявлення захворювання та скринінг груп ризику, включаючи родичів першого ступеня спорідненості пацієнтів із підтвердженою ХВ та осіб із підозрою на печінкову або неврологічну патологію невідомого генезу.

За умови ранньої діагностики та належної прихильності до лікування пацієнти можуть вести повноцінне життя. Без лікування, хвороба має фатальний прогноз. Завданням лікаря є своєчасна діагностика цього захворювання та призначення терапії. Особливого значення набуває інформування лікарів різних спеціальностей, оскільки ХВ досі сприймається, як рідкісна патологія і часто не враховується у диференційній діагностиці захворювань печінки або неврологічних синдромів.

III. ОСНОВНА ЧАСТИНА

1. Первинна медична допомога

1) Профілактика

Положення протоколу

Специфічна первинна профілактика ХВ відсутня. Діагностика у ЗОЗ, що надає первинну медичну допомогу передбачає раннє запідозрення захворювання лікарем загальної практики - сімейним лікарем, лікарем–педіатром, до розвитку незворотних уражень органів-мішеней.

Обґрунтування

ХВ є спадковим захворюванням із тривалим безсимптомним або малосимптомним перебігом. Раннє виявлення забезпечує своєчасний початок лікування та запобігає прогресуванню ураження печінки, центральної нервової системи (далі – ЦНС) та інших органів. Родичі I ступеня спорідненості пацієнтів із підтвердженим діагнозом ХВ мають підвищений ризик захворювання, незалежно від наявності клінічних проявів.

Необхідні дії

Обов'язкові:

формування груп ризику серед родичів I ступеня спорідненості пацієнтів з підтвердженою ХВ;

інформування пацієнтів та членів їх сімей щодо генетичної природи захворювання та необхідності позитивного лікування;

Бажані:

сприяння проведенню молекулярно-генетичного тестування гена АТР7В у членів родини пацієнта з ХВ, зокрема таргетного тестування на найбільш часті патогенні варіанти.

2) Діагностика

Положення протоколу

Встановлення діагнозу ХВ здійснюється у ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з захворюваннями печінки.

Обґрунтування

Діагностичні заходи у ЗОЗ, що надають первинну медичну допомогу ґрунтуються на клінічній настороженості щодо ХВ у випадку виявлення пацієнтів (особливо дітей, пацієнтів молодого віку) з порушеннями функції печінки, неврологічними розладами нез'ясовного генезу та з подальшим направленням таких пацієнтів до ЗОЗ, що надає спеціалізовану медичну допомогу для діагностики та встановлення діагнозу.

Доведено, що своєчасне направлення пацієнта з підозрою на ХВ до лікаря-гастроентеролога, лікаря – гастроентеролога дитячого зменшує ризик розвитку тяжких ускладнень та обмеження життєдіяльності.

Необхідні дії

Обов'язкові:

збір скарг та анамнестичних даних (анамнезу життя, сімейного анамнезу), зокрема випадки ранньої смерті від хвороб печінки або неврологічних розладів у родині;

оцінка клінічних проявів, характерних для ХВ відповідно до таблиці 1 розділу IV цього УКПМД;

проведення базового лабораторного обстеження для оцінки загального стану пацієнта (ознаки гемолізу, тромбоцитопенії, цитолітичного та холестатичного синдромів);

направити пацієнта до ЗОЗ, що надає спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ для проведення первинного скринінгу порушень обміну міді (рівень церулоплазміну у сироватці крові; добова екскреція міді з сечею; вільна мідь у сироватці);

направлення до лікаря-офтальмолога для проведення огляду за допомогою щілинної лампи з метою виявлення кілець Кайзера-Флейшера;

направлення пацієнта з підозрою на ХВ до лікаря-гастроентеролога, лікаря-гастроентеролога дитячого та/або лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого;

направлення на консультації до інших фахівців, за наявності клінічних ознак ураження органів-мішеней.

3) Лікування

Положення протоколу

Специфічне лікування пацієнтам з ХВ здійснюється у ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу, лікарем-гастроентерологом, лікарем-гастроентерологом дитячим та/або лікарем-неврологом, лікарем-неврологом дитячим.

Завданням лікаря загальної практики - сімейного лікаря, лікаря-педіатра є запобігання чинникам, що сприяють додатковому накопиченню міді в печінці пацієнта з ХВ та забезпечення своєчасного направлення пацієнта до ЗОЗ, що надає спеціалізовану медичну допомогу.

Обґрунтування

Завданнями лікаря загальної практики – сімейного лікаря, лікаря-педіатра є забезпечити своєчасне направлення пацієнта до лікаря-гастроентеролога та/або лікаря-невролога (у тому числі дитячих спеціалістів) для призначення відповідного лікування, запідозривши ХВ на підставі анамнестичних, клінічних даних та результатів базового обстеження.

Чітке дотримання маршруту пацієнта та взаємодія з лікарем-гастроентерологом, лікарем-гастроентерологом дитячим та/або лікарем-неврологом, лікарем-неврологом дитячим є ключовими для ефективного лікування.

Ранній початок патогенетичної терапії дозволяє запобігти прогресуванню ураження печінки та розвитку тяжких неврологічних ускладнень.

Необхідні дії

Обов'язкові:

під час обстеження та лікування сприяти виконанню пацієнтом з ХВ усіх рекомендацій лікаря-гастроентеролога, лікаря-гастроентеролога дитячого, лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого та інших фахівців, проводити моніторинг побічних дій лікування;

надавати рекомендації щодо усунення факторів, що можуть погіршувати перебіг захворювання (вживання алкоголю, застосування гепатотоксичних лікарських засобів та лікарських засобів, що містять мідь);

рекомендувати дієту зі зниженим вмістом міді відповідно до інформації, що наведена у додатку 1 до цього УКПМД;

у разі тяжкого перебігу або розвитку ускладнень (гостра печінкова недостатність (далі - ГПН), декомпенсований цироз печінки) терміново направити пацієнта з ХВ до спеціалізованого центру де, за необхідності, розглядається можливість проведення трансплантації печінки (далі - ТП).

4) Подальше спостереження

Положення протоколу

Пацієнти з ХВ довготривало (пожиттєво) перебувають на обліку у лікаря-гастроентеролога, лікаря-гастроентеролога дитячого та/або лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого. Лікар загальної практики – сімейний лікар / лікар-педіатр забезпечує координацію медичної допомоги, виконання клінічних рекомендацій та динамічне спостереження за загальним станом пацієнта.

Обґрунтування

Недотримання режиму або переривання специфічної терапії призводить до повторного накопичення міді, прогресування ураження органів-мішеней та розвитку тяжких ускладнень, включно з потенційно летальними наслідками.

Необхідні дії

Обов'язкові:

забезпечувати контроль дотримання пацієнтом режиму терапії, дієти та рекомендованих медичних оглядів;

надавати пацієнту та його законним представникам інформацію щодо захворювання, принципів лікування та необхідності регулярного спостереження;

забезпечувати координацію виконання призначень лікаря-гастроентеролога, лікаря-гастроентеролога дитячого та/або лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого;

здійснювати моніторинг можливих побічних реакцій терапії та у разі їх виявлення своєчасно інформувати лікаря-гастроентеролога, лікаря-гастроентеролога дитячого та/або лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого;

у разі зміни клінічного стану пацієнта або появи ускладнень своєчасно направляти пацієнта до ЗОЗ, що надає спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ.

Бажані:

надання інформаційної та психологічної підтримки пацієнту та родині щодо способу життя, дотримання дієти та запобігання факторам, що погіршують перебіг хвороби.

2. СПЕЦІАЛІЗОВАНА МЕДИЧНА ДОПОМОГА

1) Діагностика

Положення протоколу

Діагноз ХВ встановлюється у ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ на підставі комплексного клініко-лабораторного та інструментального обстеження. Верифікацію діагнозу здійснює лікар-гастроентеролог, лікар-гастроентеролог дитячий та/або лікар-невролог, лікар-невролог дитячий. У разі атипових форм хвороби до обстеження залучаються лікарі-психіатри, лікарі-офтальмологи, лікарі-нефрологи, лікарі-радіологи, лікарі-дієтологи, лікарі-трансплантологи та, за необхідності, лікарі інших спеціальностей.

Обґрунтування

Клінічна гетерогенність захворювання та варіабельність його перебігу потребують застосування спеціалізованих методів діагностики для підтвердження порушень обміну міді та оцінки ступеня ураження органів-мішеней.

Пацієнти проходять обстеження за направленням лікаря загальної практики-сімейного лікаря або при самозверненні.

Необхідні дії

Обов'язкові:

збір скарг та анамнестичних даних пацієнта;

фізикальне обстеження включає загальний огляд пацієнта з оцінкою ступеня ураження печінки та наявності ускладнень (гепатомегалія, спленомегалія, ознаки

портальної гіпертензії); за наявності показань - консультація лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого (неврологічний статус зі скринінгом неврологічного дефіциту та оцінкою психічного стану пацієнта);

лабораторні дослідження:

базові лабораторні дослідження (якщо не проведено на первинному рівні);

первинний скринінг порушення обміну міді (рівень церулоплазміну у сироватці крові; добова екскреція міді з сечею; вільна мідь у сироватці) з оцінкою показників обміну, відповідно до таблиці 2 розділу IV цього УКПМД);

інструментальна діагностика:

обстеження офтальмолога із застосуванням щілинної лампи для виявлення кілець Кайзера–Флейшера та «соняшникової» катаракти та його консультація;

магнітно-резонансна томографія (далі – МРТ) головного мозку для оцінки неврологічної патології, пов'язаної із ХВ, відповідно до додатка 2 до цього УКПМД;

у разі сумнівного діагнозу, для його підтвердження застосовується Лейпцизька шкала з визначенням сумарного балу відповідно до додатка 3 до цього УКПМД та проводиться диференційна діагностика для виключення інших захворювань печінки та ЦНС зі схожою симптоматикою, відповідно до таблиці 3 розділу IV цього УКПМД;

з метою остаточного підтвердження діагнозу та проведення сімейного скринінгу проводиться молекулярно-генетичне тестування гена *ATP7B*;

у випадку виявлення атипових форм захворювання (гемолітична анемія, ураження нирок, серця та кістково-суглобової системи) направлення на консультацію до відповідних фахівців за показаннями;

для оцінки тяжкості стану пацієнта - застосування Загальної шкали оцінки ХВ (Global Assessment Scale for Wilson's Disease, GAS for WD) відповідно до додатка 4 до цього УКПМД.

Бажані:

залучення мультидисциплінарної команди для комплексної оцінки стану пацієнта з атиповими формами захворювання;

проведення оптичної когерентної томографії сітківки для оцінки нейродегенеративних змін при неврологічних формах ХВ;

для оцінки тяжкості стану пацієнта можливе використання Уніфікованої шкали оцінки ХВ (Unified Wilson's Disease Rating Scale, UWDRS), відповідно до додатка 5 до цього УКПМД;

проведення біопсії печінки з кількісним визначенням вмісту міді у випадку, якщо діагноз залишається невизначеним після генетичного тестування, або у разі його недоступності та у діагностично складних випадках;

провести розширене генетичне тестування (панельне або секвенування нового покоління) для встановлення діагнозу у пацієнтів з клінічною підозрою на ХВ у яких не виявляються патогенні варіанти *ATP7B*.

2) Лікування

Положення протоколу

Лікування ХВ здійснюється у ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з захворюваннями печінки та ЦНС та включає медикаментозні та немедикаментозні методи.

Госпіталізація показана при ГПН, декомпенсованому цирозі або тяжких неврологічних порушеннях, а також для оцінки показань до ТП.

Обґрунтування

ХВ є хронічним прогресуючим захворюванням, ефективність лікування якого залежить від своєчасного початку терапії, регулярного прийому лікарських засобів, контролю побічних ефектів та систематичного моніторингу лабораторних показників.

Після встановлення діагнозу лікування є позитивним. Тактика лікування визначається клінічною формою захворювання, тяжкістю ураження печінки, наявністю неврологічних, психічних або атипичних проявів.

Метою лікування є нормалізація обміну міді, запобігання ураженню органів-мішеней та забезпечення довгострокового контролю захворювання.

У разі тяжкого перебігу, розвитку ускладнень або неефективності медикаментозної терапії ТП є єдиним радикальним методом, що забезпечує відновлення обміну міді та довгострокову виживаність.

Необхідні дії

Обов'язкові:

медикаментозна терапія призначається усім пацієнтам з ХВ після підтвердження діагнозу, лікування є позитивним; відмова від терапії асоціюється з ризиком розвитку ГПН;

вибір лікарського засобу та його дозування визначається індивідуально, залежно від клінічної форми (печінкова, неврологічна або змішана), тяжкості ураження органів та переносимості лікарських засобів;

лікарські засоби, які утворюють хелатні сполуки з міддю (пеніциламін), є основним вибором у пацієнтів із тяжким ураженням печінки, зокрема з цирозом, печінковою недостатністю та гемолізом;

початок терапії пеніциламіном у пацієнтів з неврологічними проявами рекомендується починати з низьких доз із повільною титруванням для запобігання клінічного погіршення;

моніторинг ефективності та безпеки лікування здійснюється відповідно до пункту 3 розділу IV цього УКПМД;

у разі недостатньої відповіді на лікування необхідно оцінити прихильність до терапії, лабораторні показники та клінічну динаміку;

у разі неефективності або непереносимості терапії слід розглянути зміну терапевтичної стратегії (перехід між лікарськими засобами, які утворюють хелатні сполуки з міддю, та препаратами цинку);

терапія лікарськими засобами, які утворюють хелатні сполуки з міддю, продовжується під час вагітності та грудного вигодовування;

надання медичної допомоги у випадку ускладнень (цироз печінки, асцит, енцефалопатія, гемолітична анемія) здійснюється відповідно до галузевих стандартів у сфері охорони здоров'я;

усі пацієнти повинні дотримуватися дієти зі зниженим вмістом міді та уникати лікарських засобів, що містять мідь;

у разі тяжкого перебігу, розвитку ускладнень або неефективності медикаментозної терапії пацієнти направляються до ЗОЗ, які мають ліцензію на провадження господарської діяльності з медичної практики, що передбачає надання медичної допомоги із застосуванням трансплантації, для вирішення питання ТП.

3) Трансплантація печінки

Положення протоколу

Трансплантація анатомічних матеріалів людини (органів, їх частин) здійснюється відповідно до Закону України «Про застосування трансплантації анатомічних матеріалів людині» від 17 травня 2018 року №2427-VIII. ТП здійснюється у ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу та мають ліцензію на провадження господарської діяльності з медичної практики, що передбачає надання медичної допомоги із застосуванням трансплантації.

ТП застосовується виключно за наявності показань і здійснюється відповідно до галузевих стандартів у сфері охорони здоров'я. Наявність у пацієнта медичних показань для застосування трансплантації встановлює консилиум лікарів ЗОЗ, в якому пацієнт перебуває на лікуванні чи подальшому спостереженні.

Обґрунтування

ТП при ХВ є радикальним методом лікування та забезпечує повне відновлення метаболізму міді і довгострокову виживаність пацієнтів. Показання до ТП при ХВ зустрічаються рідко (<1%) та включають пацієнтів з ГПН, декомпенсованим цирозом, рефрактерністю до медикаментозної терапії або у пацієнтів з дисфункцією печінки, прогресуючою до печінкової недостатності, незважаючи на медикаментозну терапію.

Ретельне спостереження за пацієнтами з печінковою енцефалопатією, асцитом, сепсисом та стійким підвищенням печінкових проб необхідне для своєчасного виключення пацієнтів зі списку для трансплантації у випадку покращення їх стану.

У випадку проведення, ТП усуває метаболічний дефект накопичення міді та відновлює системний гомеостаз міді без потреби у специфічній терапії ХВ після операції.

Необхідні дії

Обов'язкові:

ТП у пацієнтів з ХВ проводиться виключно за наявності медичних показань, що встановлюються консилиумом лікарів ЗОЗ, у якому пацієнт перебуває на лікуванні чи подальшому спостереженні;

оцінка тяжкості стану та прогнозу пацієнта з ХВ здійснюється із застосуванням шкал MELD (дорослі) та PELD (діти), що наведені у додатку 6 до цього УКПМД;

пацієнти з ГПН або декомпенсацією цирозу підлягають терміновому направленню до ЗОЗ, що мають ліцензію на провадження господарської діяльності з медичної практики, що передбачає право надання медичної допомоги із застосуванням трансплантації;

пацієнти з ГПН та енцефалопатією підлягають невідкладному включенню до листа очікування на ТП;

терапія пеніциламіном продовжується у пацієнтів з ХВ з показаннями до трансплантації до моменту ТП;

у разі гострої або швидко прогресуючої печінкової недостатності можуть застосовуватися тимчасові методи підтримки функції печінки (плазмаобмін великого об'єму, плазмаферез, альбуміновий діаліз та інші), як bridge-to-transplant;

пацієнти у листі очікування підлягають динамічному спостереженню та можуть бути виключені у випадку клінічного покращення;

ТП від живого донора може розглядатися за умови виключення ХВ у донора.

4) Подальше спостереження

Положення протоколу

Пацієнти з ХВ, незалежно від клінічної форми, підлягають позиттивному динамічному спостереженню лікаря-гастроентеролога, лікаря-гастроентеролога дитячого та/або лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого. Лікарі загальної практики – сімейні лікарі забезпечують координацію медичної допомоги, дотримання рекомендацій профільних спеціалістів та безперервність спостереження за станом пацієнта.

Обґрунтування

У пацієнтів які продовжують лікування, подальше динамічне спостереження дозволяє своєчасно виявляти ознаки прогресування захворювання, оцінювати ефективність терапії, запобігати декомпенсації печінкової функції та розвитку неврологічних ускладнень, а також знижує ризик тяжких ускладнень, включно з летальними наслідками.

Після ТП специфічна терапія ХВ, як правило, не застосовується за відсутності клінічних показань.

Пацієнти після ТП можуть потребувати реабілітаційних заходів залежно від клінічного стану, які надаються відповідно до галузевих стандартів реабілітаційної допомоги у сфері охорони здоров'я.

Необхідні дії

Обов'язкові:

лікар загальної практики – сімейний лікар контролює виконання пацієнтом призначень профільних спеціалістів, включно з режимом терапії та дієтичними рекомендаціями;

періодичний моніторинг лікування здійснюється лікарем-гастроентерологом, лікарем-гастроентерологом дитячим відповідно до пункту 4 розділу IV цього УКПМД;

моніторинг включає клінічний, лабораторний, інструментальний та спеціалізований види та детально описаний у пункті 3 розділу IV цього УКПМД

після ТП, у ранньому післяопераційному періоді, ведення пацієнта здійснюється лікарем ЗОЗ у якому пацієнту була здійснена ТП з подальшим спільним довготривалим спостереженням лікарем-гастроентерологом, лікарем-гастроентерологом дитячим та лікарем первинної медичної допомоги;

у випадку зміни клінічного стану або появи ознак ускладнення захворювання проводиться негайне направлення пацієнта до профільного спеціаліста.

Бажані:

освітня та психосоціальна підтримка пацієнта та його родини, особливо підлітків та пацієнтів молодого віку, у тому числі шляхом залучення до пацієнтських організацій.

IV. ОПИС ЕТАПІВ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

1. Діагностика

Важливим є раннє виявлення лікарем загальної практики – сімейним лікарем пацієнтів із підозрою на ХВ та забезпечення своєчасного направлення до ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу.

Клінічні ознаки, що можуть свідчити про ХВ та є підставою для її підозри

Підозра на ХВ формується за наявності одного або кількох із наведених нижче клінічних проявів, особливо у дітей та пацієнтів молодого віку:

ураження печінки невстановленої етіології;

ознаки портальної гіпертензії та/або спленомегалія без встановленої причини;

неврологічні симптоми неясного генезу;

розлади психіки або когнітивні порушення без встановленої етіології;

поєднання печінкових, неврологічних або психічних проявів;

Сoombs-негативна гемолітична анемія невстановленого генезу;

офтальмологічні ознаки;

обтяжений сімейний анамнез щодо ХВ або ранніх нез'ясованих захворювань печінки відповідно до таблиці 1.

Таблиця 1. Клінічні прояви ХВ

Система / група проявів	Клінічні ознаки
Печінкові	гепатомегалія; спленомегалія; стеатоз; підвищення аспартатамінотрансферази (далі – АСТ) та/або аланінамінотрансферази (далі – АЛТ); хронічний гепатит, цироз, ГПН, ознаки портальної гіпертензії (спленомегалія, варикозне розширення вен стравоходу/шлунка, тромбоцитопенія, розширення ворітної вени, портосистемні колатералі); ознаки декомпенсації (асцит, печінкова енцефалопатія, жовтяниця)
Неврологічні	тремор; дистонія; паркінсонізм; атаксія; дизартрія; дисфагія; хорея/атетоз; когнітивні порушення; порушення письма
Розлади психіки	розлади настрою; депресія; тривожні розлади; розлади особистості.; психотичні епізоди
Інші системні	кільця Кайзера–Флейшера; катаракта типу «соняшника»; ниркові порушення; кардіоміопатія; панкреатит; кістково-суглобові ураження (артропатія)

Фізикальний огляд пацієнтів з ХВ

Проводиться оцінка загального стану пацієнта з урахуванням:

- вираженості печінкових проявів;
- наявності неврологічної симптоматики та/або порушень психіки;
- сімейного анамнезу;
- ознак системного ураження.

Лабораторне обстеження включає:

- загальноклінічні аналізи;
- оцінку функції печінки, нирок;
- первинний скринінг порушень обміну міді для підтвердження діагнозу

ХВ з діагностичними параметрами, що наведені у таблиці 2:

- церулоплазмін у сироватці крові;
- добова екскреція міді з сечею;
- вільна мідь у сироватці.

Підтвердження діагнозу

Підтвердження діагнозу ХВ здійснюється на основі комплексної оцінки з використанням Лейпцизької шкали, що включає:

- наявність клінічних проявів (з боку печінки, ЦНС та/або психіки);
- лабораторних маркерів порушення обміну міді відповідно до таблиці 2;
- офтальмологічні ознаки (кільця Кайзера–Флейшера);
- результати інструментальних методів оцінки ураження органів-мішеней;
- генетичне тестування (за наявності);
- морфологічні дослідження печінки з кількісним визначення вмісту міді в сухій масі (за показаннями).

Таблиця 2. Діагностичне значення параметрів метаболізму міді

	Значення в нормі	Висока ймовірність ХВ
Церулоплазмін сироватки крові	20–40 мг/дл	<10 мг/дл
Добова екскреція міді з сечею	<40 мкг (<0,65 ммоль) у дітей; <50 мкг (0,8 ммоль) у дорослих	>100 мкг (1,6 ммоль)
Відносний вміст обмінної міді (%)	3,4-8%;	>15%
Вміст міді в печінці	<50 мкг/г сухої маси	>250 мкг/г сухої маси (>4 ммоль/г сухої маси)

Диференційна діагностика

ХВ може виникнути у будь-якому віці, як у маленьких дітей, так і у людей похилого віку. Багато пацієнтів звертаються з ознаками цирозу, як компенсованого, так і декомпенсованого. У пацієнтів може бути ізольована спленомегалія внаслідок клінічно безсимптомного цирозу з портальною гіпертензією. Клінічна картина може не відрізнятися від інших форм хронічних захворювань печінки, із симптомами, що включають жовтяницю, нездужання та нечіткі скарги на біль у животі.

Диференційна діагностика захворювань печінки повинна включати ряд основних нозологічних одиниць, що підлягають виключенню при проведенні диференційної діагностики та які наведено у таблиці 3.

Таблиця 3. Диференційна діагностика ХВ

1. Захворювання з переважним ураженням печінки	
Метаболічні та стеатотичні ураження	
	Метаболічно-асоційована стеатотична хвороба печінки
	Алкогольна хвороба печінки
	Дефіцит лізосомної кислотої ліпази
Токсичні та медикаментозно-індуковані ураження	
	Медикаментозно-індуковане ураження печінки
Аутоімунні та інфекційні гепатити	
	Аутоімунний гепатит
	Вірусні гепатити
Холестатичні та генетично детерміновані холестатичні хвороби	
	Первинний біліарний холангіт
	Первинний склерозуючий холангіт
	Прогресуючі сімейні внутрішньопечінкові холестази (ПСВХ)
Спадкові метаболічні захворювання печінки	
	Гемохроматоз
	Дефіцит альфа-1-антитрипсину
	Муковісцидоз
	Вроджені дефекти глікозилювання
	Дефіцит V-АТФази
	Дефіцит фосфоглюкомутази
	Синдром MEDNIK
2. Захворювання з переважним ураженням нервової системи	
Екстрапірамідні рухові розлади	
	Есенціальний тремор
	Хвороба Паркінсона
	Дистонії (фокальна, сегментарна, генералізована)
	Писальний спазм (фокальна дистонія)
Атаксії та дегенеративні процеси	
	Спінально-мозочкова атаксія
Функціональні рухові розлади	
	Функціональні гіперпкінетичні рухові розлади
	Ацерулоплазмінемія
	Хвороба Німанна–Піка тип С
	Порушення обміну марганцю (гіпер-/гіпомарганцемія з екстрапірамідною симптоматикою)

Додаткові обстеження у випадку ураження органів-мішеней

Печінка:

оцінка ступеня фіброзу та наявності цирозу;
оцінка наявності портальної гіпертензії;

визначення функціонального резерву печінки та ризику декомпенсації.

ЦНС:

неврологічний огляд із використанням стандартизованих шкал (за показаннями);

нейровізуалізація (МРТ головного мозку;) головного мозку (за показаннями).

Офтальмологічний огляд:

(із застосуванням щілинної лампи для виявлення кілець Кайзера–Флейшера);

оптична когерентна томографія сітківки (за показаннями).

Оцінка гемолітичного синдрому (за наявності):

рівень гемоглобіну, лактатдегідрогенази, ретикулоцитів, гаптоглобіну;

тест Кумбса на характер гемолізу для виключення аутоімунного генезу (у випадку ХВ, зазвичай, негативний).

Інші органи:

оцінка функції нирок;

оцінка серцево-судинної системи (за клінічними показаннями).

2. Лікування

Основні підходи:

застосування лікарських засобів, що забезпечують виведення міді з організму або зменшення її всмоктування;

індивідуалізація терапії залежно від клінічної форми (печінкова, неврологічна, змішана та інші);

безперервність лікування;

проведення підтримуючої терапії та корекція супутніх порушень за показаннями.

Лікування пацієнтів із клінічно маніфестними формами захворювання слід розпочинати одразу після встановлення діагнозу. У пацієнтів, виявлених під час сімейного скринінгу, початок терапії визначається індивідуально, залежно від віку та клінічного стану.

Терапія лікарськими засобами, що утворюють хелатні сполуки з міддю

Застосування лікарських засобів, що утворюють хелатні сполуки з міддю, є основою лікування клінічно маніфестних форм ХВ.

Лікарським засобом першої лінії є пеніциламін.

На початку лікування пеніциламіном пацієнтів з ХВ та неврологічними проявами необхідна обережність через можливий ризик транзиторного посилення неврологічної симптоматики, що потребує повільнішого титрування дози.

Лікарський засіб приймається натще (за 1 годину до або через 2 години після їжі). Слід уникати одночасного прийому препаратів заліза з пеніциламіном (інтервал не менше 2 годин).

Препарати цинку

Препарати цинку знижують кишкове всмоктування міді та застосовуються як: первинна терапія у безсимптомних пацієнтів;

підтримуюча терапія після досягнення контролю захворювання лікарськими засобами, що утворюють хелатні сполуки з міддю, або альтернатива у випадку

непереносимості терапії; монотерапія препаратами цинку у пацієнтів із клінічно маніфестними формами є обмеженою та потребує індивідуального підходу.

Комбінована терапія

Комбіноване застосування лікарських засобів, що утворюють хелатні сполуки з міддю, та препаратів цинку може розглядатися в окремих клінічних ситуаціях, зокрема, у разі недостатньої ефективності монотерапії та проводиться під наглядом лікаря-гастроентеролога, лікаря-гастроентеролога дитячого.

3. Моніторинг ефективності та безпеки терапії

Моніторинг терапії у пацієнтів із ХВ є невід'ємною складовою медичної допомоги та включає заходи, наведені у таблиці 4.

Моніторинг лікування необхідний для пацієнтів:

стан яких стабільний на фоні лікування, мають проходити моніторинг, принаймні, кожні 6 місяців;

які нещодавно розпочали лікування, а також пацієнтам з декомпенсованим цирозом печінки, значними неврологічними порушеннями, підозрою на недотримання режиму лікування або у випадку зміни терапії, необхідний індивідуальний графік спостереження, що визначається лікарем;

які стабільно лікуються впродовж багатьох років, без цирозу або неврологічних проявів на початку дослідження, спостереження можна проводити кожні 12 місяців.

Таблиця 4. Складові моніторингу

Вид моніторингу	Основні параметри оцінки
Клінічний	Збір анамнезу, скарг, зокрема щодо появи будь-яких нових симптомів. Оцінка дотримання пацієнтом призначеної медикаментозної терапії, як у частині дозування, так і прийому лікарського засобу натще. Фізикальне обстеження з визначенням загального стану пацієнта та виявленням симптомів ураження печінки, неврологічних розладів та змін на шкірі у пацієнтів, які отримують пеніциламін. Динаміка симптомів, маса тіла, життєво важливі показники, переносимість ліків.
Лабораторний	Загальний аналіз крові, печінкові проби (АЛТ, АСТ, білірубін, альбумін, міжнародне нормалізоване відношення (далі - МНВ)), показники обміну міді (за доступністю) та у випадку виникнення ускладнень інші лабораторні обстеження відповідно до галузевих стандартів у сфері охорони здоров'я. Моніторинг лікування пацієнтів з ХВ слід проводити на усіх етапах терапії шляхом вимірювання добової екскреції міді з сечею, вмісту міді в сироватці крові, не пов'язаної з церулоплазміном (вільної міді), або WOM, за можливості.

Вид моніторингу	Основні параметри оцінки
Інструментальний	За наявності показань – ультразвукове дослідження (далі – УЗД) органів черевної порожнини, МРТ головного мозку у разі ускладнень або супутніх станів згідно з відповідними галузевими стандартами у сфері охорони здоров'я Пацієнтам з цирозом, виявленим на початку діагностики проводиться УЗД печінки кожні 6 місяців для виключення гепатоцелюлярної карциноми, особливо за наявності супутніх факторів ризику, таких як ожиріння або зловживання алкоголем
Спеціалізований	Офтальмологічний огляд необхідно періодично проводити пацієнтам, у яких кільця Кайзера–Флейшера були наявні на початку хвороби або якщо є занепокоєння щодо дотримання рекомендацій з лікування). У випадку появи нових неврологічних симптомів - консультації лікаря-невролога, лікаря-невролога дитячого з проведенням повного неврологічного обстеження (неврологічний статус)/або за потреби консультація лікаря-психіатра, лікаря-психіатра дитячого з визначенням психіатричного статусу.

Оцінка ефективності та безпеки терапії

Ефективність лікування вважається достатньою за умови позитивної динаміки наступних критеріїв:

стабілізація або регрес клінічних проявів, зокрема стабілізація або покращення неврологічного стану за шкалою UWDRS;

тенденція до нормалізації печінкових проб та показників обміну міді;

відсутність ознак токсичності лікарських засобів, побічних дій ліків або декомпенсації стану.

Показання для негайної госпіталізації пацієнта з ХВ до ЗОЗ, що надає спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ у разі:

появи нових або стрімкого прогресування уже існуючих симптомів;

суттєвого погіршення лабораторних показників функції печінки;

ознак декомпенсації печінкової функції (асцит, енцефалопатія, кровотеча);

розвиток значущих побічних реакцій на фоні терапії лікарськими засобами, що утворюють хелатні сполуки з міддю.

Показання до ТП розглядаються у випадках:

ГПН;

декомпенсованого цирозу з прогресуючою печінковою недостатністю;

неефективності медикаментозної терапії;

тяжких системних ускладнень із загрозою життю.

Рішення приймається мультидисциплінарним консилиумом із направленням пацієнта до ЗОЗ, які мають ліцензію на провадження господарської діяльності з

медичної практики, що передбачає надання медичної допомоги із застосуванням трансплантації.

4. Подальше спостереження:

Здійснюється пожиттєво та передбачає регулярний лабораторний контроль метаболізму міді та функцій органів-мішеней.

Пацієнти з ХВ повинні отримати інформацію щодо необхідності регулярно контролювати:

правильність дозування лікарських засобів та інтервалів щодо прийому їжі;
обмеження продуктів з високим вмістом міді;
уникнення лікарських засобів та вітамінних комплексів, що містять мідь;
підтримку адекватного водного балансу.

За необхідності проводяться реабілітаційні заходи (індивідуальні та комплексні), що включають методи -

фізичні: корекція рухових порушень, відновлення моторики, профілактика контрактур.

когнітивні: терапія мовлення, психологічна та психіатрична підтримка.

соціальні: адаптація пацієнта до повсякденного життя.

Реабілітаційні заходи здійснюються згідно з відповідними галузевими стандартами реабілітаційної допомоги, затвердженими МОЗ.

V. РЕСУРСНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ВИКОНАННЯ ПРОТОКОЛУ

На момент затвердження цього УКПМД засоби матеріально-технічного забезпечення дозволені до застосування в Україні. При розробці та застосуванні внутрішніх документів ЗОЗ/ КМП необхідно перевірити реєстрацію в Україні засобів матеріально-технічного забезпечення, які включаються до КМП та відповідність призначення лікарських засобів інструкції для медичного застосування лікарського засобу, затвердженій МОЗ України. Державний реєстр лікарських засобів України знаходиться за електронною адресою: <http://www.drlz.com.ua>

1. Первинна медична допомога

Кадрові ресурси: лікарі загальної практики – сімейні лікарі, лікарі-терапевти, лікарі-педіатри, інші медичні працівники, які беруть участь у наданні первинної медичної допомоги пацієнтам з ХВ.

Матеріально-технічне забезпечення: оснащення відповідно до табеля матеріально-технічного оснащення.

2. Спеціалізована медична допомога

Кадрові ресурси: лікар-гастроентеролог, лікар-гастроентеролог дитячий, лікар-невролог, лікар-невролог дитячий, лікар-психіатр, лікар-психіатр дитячий, лікар-офтальмолог, лікар-офтальмолог дитячий, лікарі-трансплантологи, лікарі фізичної та реабілітаційної медицини, терапевти мови і мовлення, інші медичні

працівники, які беруть участь у наданні спеціалізованої медичної допомоги пацієнтам з ХВ.

Матеріально-технічне забезпечення: оснащення відповідно до табеля матеріально-технічного оснащення.

Лікарські засоби (порядок викладення не впливає на порядок призначення):

пеніциламін, цинку сульфат.

VI. ІНДИКАТОРИ ЯКОСТІ МЕДИЧНОЇ ДОПОМОГИ

1. Перелік індикаторів якості медичної допомоги

- 1) наявність у лікаря загальної практики – сімейного лікаря КМП з ХВ;
- 2) наявність у лікаря, який надає спеціалізовану медичну допомогу КМП з ХВ;
- 3) відсоток пацієнтів з ХВ, для яких отримано інформацію щодо медичного стану впродовж звітного періоду.

2. Паспорти індикаторів якості медичної допомоги

1) Наявність у лікаря загальної практики – сімейного лікаря КМП з ХВ

Індикатор ґрунтується на положеннях цього УКПМД.

Бажаний рівень значення індикатора:

2026 рік – 90%

2027 рік та подальший період – 100%

Інструкція з обчислення індикатора.

Організація, що має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надаються лікарями загальної практики – сімейними лікарями, лікарями-терапевтами, лікарями-педіатрами ЗОЗ, розташованими на території обслуговування, до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки. Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, після надходження інформації від усіх лікарів загальної практики – сімейних лікарів, лікарів-терапевтів, лікарів-педіатрів, зареєстрованих на території обслуговування.

Значення індикатора обчислюється, як відношення чисельника до знаменника.

Знаменник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики – сімейних лікарів, лікарів-терапевтів, лікарів-педіатрів зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію щодо кількості лікарів загальної практики – сімейних лікарів, лікарів-терапевтів, лікарів-педіатрів зареєстрованих на території обслуговування.

Чисельник індикатора складає загальна кількість лікарів загальної практики – сімейних лікарів, лікарів-терапевтів, лікарів-педіатрів, зареєстрованих на території обслуговування, для яких задокументований факт наявності КМП з ХВ.

Джерелом інформації є КМП, наданий лікарем загальної практики – сімейним лікарем, лікарем-терапевтом, лікарем-педіатром.

Значення індикатора наводиться у відсотках.

2) Наявність у лікаря, який надає спеціалізовану медичну допомогу КМП з ХВ.

Індикатор ґрунтується на положеннях цього УКПМД.

Бажаний рівень значення індикатора:

2026 рік – 90%

2027 рік та подальший період – 100%.

Інструкція з обчислення індикатора

Організація, що має обчислювати індикатор: структурні підрозділи з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надаються ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам із ХВ, розташованими на території обслуговування до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки.

Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від усіх ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ, зареєстрованих на території обслуговування. Значення індикатора обчислюється, як відношення чисельника до знаменника.

Знаменник індикатора складає загальна кількість лікарів, які надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам із ХВ, зареєстрованих на території обслуговування. Джерелом інформації є звіт структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій, який містить інформацію щодо кількості лікарів, які надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам із ХВ, зареєстрованих на території обслуговування.

Чисельник індикатора складає загальна кількість лікарів, які надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам із ХВ, зареєстрованих на території обслуговування для яких задокументований факт наявності КМП з ХВ.

Джерелом інформації є КМП, наданий лікарем, який надає спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам із ХВ.

Значення індикатора наводиться у відсотках.

3) Відсоток пацієнтів з ХВ, для яких отримано інформацію щодо медичного стану впродовж звітнього періоду.

Індикатор ґрунтується на положеннях цього УКПМД.

Зауваження щодо інтерпретації та аналізу індикатора.

Доцільно обраховувати індикатор окремо для лікарів, які надають первинну медичну допомогу та для лікарів-гастроентерологів, лікарів-гастроентерологів дитячих.

При аналізі індикатора слід враховувати неприпустимість формального та необґрунтованого віднесення до чисельника індикатора тих пацієнтів, для яких лікарем не проводилося медичного огляду впродовж звітнього періоду. У первинній медичній документації мають бути задокументовані факти медичного огляду пацієнта, а також описана наявність або відсутність повторних проявів захворювання. Пацієнти, для яких такі записи в медичній документації відсутні не включаються до чисельника індикатора, навіть у випадку, якщо лікар має достовірну

інформацію про те, що пацієнт живий та перебуває на території обслуговування (за відсутності даних медичного огляду).

Цільовий (бажаний) рівень значення індикатора на етапі запровадження УКПМД не визначається для запобігання викривленню реальної ситуації.

Інструкція з обчислення індикатора.

Дані надаються ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ, розташованими на території обслуговування до структурних підрозділів з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій.

Дані надаються поштою, в тому числі електронною поштою.

Метод обчислення індикатора: підрахунок шляхом ручної або автоматизованої обробки.

Індикатор обчислюється структурними підрозділами з питань охорони здоров'я місцевих державних адміністрацій після надходження інформації від усіх лікарів, які надають спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ, зареєстрованих на території обслуговування, щодо загальної кількості пацієнтів з діагнозом ХВ.

Значення індикатора обчислюється, як відношення чисельника до знаменника.

Знаменник індикатора складає загальна кількість пацієнтів з діагнозом ХВ, які перебувають під постійним спостереженням у лікаря, який надає спеціалізовану медичну допомогу пацієнтам з ХВ.

Джерелом інформації є: форма 025/о, форма 112/о.

Чисельник індикатора складає загальна кількість пацієнтів з діагнозом ХВ, які перебувають під постійним спостереженням у лікаря, який надає спеціалізовану медичну допомогу, для яких наведена інформація щодо медичного стану із зазначенням відсутності або наявності рецидивів захворювання або проявів його прогресування впродовж звітного періоду.

Джерелом інформації є: форма 025/о, форма 112/о.

Значення індикатора наводиться у відсотках.

VII. Перелік джерел і нормативно-правових актів, використаних при розробці уніфікованого клінічного протоколу

1. Електронний документ Клінічна настанова, заснована на доказах «Хвороба Вільсона», 2026 рік, https://www.dec.gov.ua/cat_mtd/galuzevi-standarti-ta-klinichni-nastanovi/.
2. Закон України «Про застосування трансплантації анатомічних матеріалів людині» від 17 травня 2018 року № 2427-VIII.
3. Постанова Кабінету Міністрів України від 27 грудня 2018 року № 1211 «Деякі питання реалізації Закону України «Про застосування трансплантації анатомічних матеріалів людини».
4. Постанова Кабінету Міністрів України від 03 листопада 2021 року № 1268 «Порядок організації надання реабілітаційної допомоги у сфері охорони здоров'я».
5. Постанова Кабінету Міністрів України від 16 грудня 2022 року № 1462 «Деякі питання організації реабілітації у сфері охорони здоров'я».
6. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 28 вересня 2012 року № 751 «Про створення та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної та реабілітаційної допомоги в системі Міністерства охорони здоров'я України», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 29 листопада 2012 року за № 2001/22313.
7. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 14 лютого 2012 року № 110 «Про затвердження форм первинної облікової документації та Інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я незалежно від форми власності та підпорядкування», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 28 квітня 2012 р. за № 661/20974.
8. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 28 липня 2014 року № 527 «Про затвердження форм первинної облікової документації та інструкцій щодо їх заповнення, що використовуються у закладах охорони здоров'я, які надають амбулаторно-поліклінічну допомогу населенню, незалежно від підпорядкування та форми власності», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 13 серпня 2014 року № 959/25736.
9. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 19 березня 2018 року № 504 «Про затвердження Порядку надання первинної медичної допомоги», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 21 березня 2018 року № 348/31800
10. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 09 листопада 2020 року № 2559 «Положення про консилиум лікарів», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 18 грудня 2020 року № 1261/35544.
11. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 18 лютого 2021 року № 293 «Про затвердження Порядку розподілу анатомічних матеріалів та критеріїв встановлення пар донор–реципієнт», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 16 квітня 2021 року за № 527/36149.
12. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 07 вересня 2022 року № 1620 «Положення про мережу референтних центрів з питань рідкісних

(орфанних) захворювань», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 26 вересня 2022 року за № 1120/38456.

13. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 20 листопада 2024 року № 1946 «Про затвердження Переліку рекомендованих інструментів оцінювання функціонування, обмежень життєдіяльності та здоров'я особи».
14. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 06 серпня 2024 року № 1388 «Про затвердження Вимог до якості та безпечності анатомічних матеріалів людини та внесення зміни до Умов зберігання вилучених анатомічних матеріалів людини, їх підготовки до перевезення та умов перевезення вилучених анатомічних матеріалів людини», зареєстрований у Міністерстві юстиції України 13 вересня 2024 року за № 1387/42732.
15. Наказ Міністерства охорони здоров'я України від 13 червня 2025 року № 971 «Про затвердження сімнадцятого випуску Державного формуляра лікарських засобів та забезпечення його доступності».

**Директор Департаменту
медичних послуг**

Валерія СОПУЧАН

Додаток 1
до Уніфікованого клінічного
протоколу первинної та
спеціалізованої медичної допомоги
«Хвороба Вільсона»
(підпункт 2 пункту 1 розділу III)

ІНФОРМАЦІЯ ДЛЯ ПАЦІЄНТА З ХВОРОБОЮ ВІЛЬСОНА

Рекомендована дієта для пацієнтів із ХВ

Призначення

Дієта при ХВ є допоміжним немедикаментозним заходом лікування, спрямованим на зменшення надходження міді з їжею, підтримку функції печінки та профілактику прогресування захворювання. Дієтичні рекомендації застосовуються на усіх етапах ведення пацієнта, особливо на початкових стадіях лікування та у пацієнтів з печінковими проявами ХВ.

Організаційні аспекти:

Важливою є консультація лікаря-дієтолога для індивідуалізації дієтичного харчування з урахуванням клінічної форми ХВ, стадії захворювання, супутньої патології та фармакотерапії.

Загальні принципи харчування при ХВ:

уникання продуктів та вітамінних та мінеральних добавок з високим вмістом міді, обмежувати продукти з помірним вмістом міді без погодження з лікарем та надавати перевагу продуктам з низьким вмістом міді;

раціональне, збалансоване харчування відповідно до віку та енергетичних потреб;

уникнення нутритивних дефіцитів (білок, залізо, цинк, вітаміни);

індивідуальна адаптація дієти залежно від клінічної форми ХВ (печінкова, неврологічна, змішана);

уникнення вживання алкогольних напоїв у зв'язку з ризиком додаткового ушкодження печінки, незалежно від клінічної форми захворювання.

Рекомендоване добове надходження міді:

на початкових етапах лікування орієнтовна ціль — менше 1 мг. міді на добу;

після досягнення клінічної та лабораторної стабілізації дієтичні обмеження можуть бути пом'якшені під контролем лікаря;

дієтичні рекомендації завжди розглядаються, як додаткові до медикаментозної терапії.

Практичний алгоритм оцінки добового надходження міді:

оцінити добовий раціон пацієнта за основними групами продуктів;

визначити наявність продуктів з високим вмістом міді (таблиці);

орієнтовно розрахувати надходження міді, використовуючи дані на 100 г продукту;

за потреби — скоригувати раціон або направити пацієнта на консультацію до лікаря-дієтолога.

Продукти з високим вмістом міді, що рекомендовано уникати

Група продуктів	Приклади
Субпродукти	Печінка, нирки, серце
Морепродукти	Устриці, мідії, краби, креветки
Горіхи та насіння	Волоські горіхи, фундук, мигдаль, кеш'ю, насіння соняшника
Бобові	Сочевиця, нут, квасоля, соя
Шоколад та какао	Шоколад, какао-порошок, шоколадні напої
Гриби	Усі види

Продукти з низьким вмістом міді, що рекомендовані для харчування

Група продуктів	Приклади
М'ясо	Курятина, індичка, кролик, нежирна яловичина
Молочні продукти	Молоко, кефір, йогурт, сир
Крупи	Рис, манка, кукурудзяна крупа
Овочі	Картопля, морква, кабачок, огірок, цвітна капуста
Фрукти	Яблука, груші, банани
Хліб	Білий хліб, тости
Жири	Рослинні олії, вершкове масло

Водний режим

Рекомендовано використовувати воду з низьким вмістом міді. За можливості уникати води, що подається через мідні труби, а у разі сумнівів — використовувати бутильовану або фільтровану воду.

Особливі зауваження

Дієта **не замінює медикаментозне лікування** (лікарські засоби, що утворюють хелатні сполуки з міддю, препарати цинку). Жорсткі обмеження вживання продуктів, що мають високий вміст міді не є позитивними та можуть бути пом'якшені після стабілізації стану на фоні лікування.

У дітей, підлітків, вагітних та пацієнтів з кахексією дієта повинна коригуватися індивідуально. Надмірне обмеження білка та калорій може призводити до нутритивної недостатності. Самостійна сувора дієта без лікарського контролю не рекомендована.

Додаток 2
до Уніфікованого клінічного
протоколу первинної та
спеціалізованої медичної допомоги
«Хвороба Вільсона»
(підпункт 1 пункту 2 розділу III)

Магнітно-резонансна томографія (МРТ) головного мозку при ХВ

1. Загальна характеристика

МРТ головного мозку застосовується для оцінки структурних змін ЦНС при ХВ.

2. Показання до проведення МРТ

МРТ головного мозку рекомендується:

пацієнтам із підтвердженою ХВ, особливо за наявності неврологічних та/або психічних розладів;

дітям віком ≥ 10 років для оцінки ступеня ураження ЦНС та базового неврологічного статусу перед початком лікування;

при первинній діагностиці ХВ у пацієнтів із неврологічною симптоматикою; для диференційної діагностики уражень ЦНС.

3. Протокол проведення МРТ

Рекомендується проведення МРТ головного мозку із застосуванням стандартних послідовностей: T1-зважені зображення; T2-зважені зображення; FLAIR.

За наявності технічної можливості можуть додатково використовуватися:

дифузійно-зважені зображення (DWI) з розрахунком ADC;

T2*-зважені або SWI-послідовності для оцінки мікро крововиливів та відкладення металів.

4. Типові зміни на МРТ головного мозку при ХВ відображають переважне ураження підкіркових структур та стовбура мозку і мають симетричний характер.

Ураження базальних гангліїв (найчастіша локалізація) – симетричні зміни сигналу, переважно гіперінтенсивні на T2- та FLAIR-зображеннях, у ділянці шкаралупи (putamen); хвостатого ядра (nucleus caudatus); блідої кулі (globus pallidus); можливе залучення таламуса (thalami).

Ураження стовбура головного мозку – зміни сигналу у середньому мозку та мосту; характерні патерни можуть відповідати феноменам «обличчя гігантської панди» (“face of the giant panda”) або «подвійної панди» (“double panda sign”).

Ураження білої речовини та інших структур – можливе ураження білої речовини півкуль великого мозку та мозочка (рідше); зміни носять дифузний або вогнищевий характер.

Атрофічні зміни – при тривалому перебігу захворювання можливі атрофічні зміни кори та підкіркових структур головного мозку; ступінь атрофії може корелювати з тяжкістю неврологічного дефіциту.

Додаткові МР-характеристики – зміни, пов'язані з накопиченням металів та мікроструктурними порушеннями, можуть краще візуалізуватися при використанні T2*-зважених та SWI-послідовностей.

5. Інтерпретація результатів:

симетричні гіперінтенсивні зміни на T2/FLAIR у базальних гангліях та/або стовбурі мозку є типовими для неврологічного ураження при ХВ;

МРТ-ознаки можуть виявлятися навіть за відсутності клінічної неврологічної симптоматики;

виявлені зміни є неспецифічними та потребують оцінки у поєднанні з клінічними та лабораторними даними.

6. Клінічне значення

МРТ головного мозку є інструментом оцінки ураження ЦНС при ХВ та може використовуватися для динамічного спостереження за ефективністю лікування.

Додаток 3
до Уніфікованого клінічного
протоколу первинної та
спеціалізованої медичної допомоги
«Хвороба Вільсона»
(підпункт 1 пункту 2 розділу III)

Інтегративна оцінка за шкалою Лейпцига для діагностики ХВ

Шкала Лейпцига використовується для інтегративної оцінки клінічних, лабораторних та генетичних даних з метою визначення ймовірності ХВ. Оцінка за шкалою застосовується у пацієнтів як із класичними, так і з атиповими клінічними проявами захворювання.

Табл. 6. Діагностична шкала Лейпцига (Leipzig scoring system) при ХВ

Ознака	-1	0	1	2	4
Кільця Кайзера–Флейшера	–	відсутні	–	наявні	–
Нейропсихічні розлади та/або характерні зміни на МРТ головного мозку	–	відсутні	–	наявні	–
Кумбс-негативна гемолітична анемія + підвищений рівень міді в сироватці крові	–	відсутні	наявні	–	–
Мідь у сечі, мкг/24 год (за відсутності гострого гепатиту)	–	норма	1–2 × верхня межа норми (далі – ВМН)	>2×ВМН або норма, але >5×ВМН після навантаження пеніциламіном (2×0,5 г)	–
Мідь у печінці, мкг/г сухої маси	–	норма	<5×ВМН (<250 мкг/г)	>5×ВМН (>250 мкг/г)	–
Роданін-позитивні гепатоцити (лише за відсутності кількісного визначення міді)	–	відсутні	Наявні	–	–
Церулоплазмін, г/л (нефелометричний аналіз)	–	>0,2 г/л	0,1–0,2 г/л	<0,1 г/л	–
Генетичні мутації <i>ATP7B</i>	–	відсутні	одна	дві	

Інтерпретація сумарного балу:

0–1 бал — ХВ малоімовірна; 2–3 бали — ХВ ймовірна; ≥4 бали — ХВ дуже ймовірна

Примітки щодо інтерпретації генетичного критерію (*ATP7B*).

Відповідно до оригінального опису шкали (Ferenci et al., 2003) та її подальшої валідації (Ferenci et al., 2018), виявлення двох патогенних варіантів гена *ATP7B* оцінюється як 2 бали у межах шкали Лейпцига. Водночас сучасні доказові дані свідчать про високу діагностичну значущість наявності двох патогенних варіантів *ATP7B*, що в клінічному контексті може розглядатися, як підтверджуючий

генетичний критерій ХВ, при цьому застосування шкали здійснюється без зміни її бальної структури.

Додаток 4
до Уніфікованого клінічного
протоколу первинної та
спеціалізованої медичної допомоги
«Хвороба Вільсона»
(підпункт 1 пункту 2 розділу III)

Загальна шкала оцінки ХВ (Global Assessment Scale for Wilson's Disease, GAS for WD)

Призначення:

Шкала GAS for WD застосовується для багатовимірної клінічної оцінки тяжкості ХВ та інтегрує ступінь обмеження повсякденного функціонування, вираженість неврологічних порушень та клінічну стратифікацію тяжкості захворювання. Шкала охоплює пацієнтів зі змішаними формами (печінковими, неврологічними та порушеннями психіки). Шкала також може використовуватися для динамічного моніторингу пацієнтів із ХВ.

Структура шкали та принципи її застосування

Шкала складається з двох незалежних рівнів.

Рівень 1. Оцінка ступеня обмеження повсякденного функціонування за чотирма доменами:

функція печінки;
когнітивні та поведінкові порушення;
моторна функція;
кістково-м'язова система.

Таблиця 1. Оцінка доменів функціонування (0–5 балів)

Бал	Клінічне значення
0	Норма, функціональних обмежень немає
1	Мінімальні, клінічно малозначущі порушення
2	Легкі порушення, не впливають суттєво на повсякденну активність
3	Помірні порушення з частковим обмеженням функціонування
4	Виражені порушення, суттєве обмеження щоденної активності
5	Тяжкі порушення з різким обмеженням повсякденного функціонування

Інтерпретація Рівня 1

Сумарний бал Рівня 1: 0–20

Сума	Ступінь обмеження
0–4	Мінімальні/відсутні
5–10	Легкі
11–15	Помірні

Сума	Ступінь обмеження
16–20	Тяжкі

Рівень 2. Неврологічні порушення

Оцінюються 14 клінічних параметрів неврологічного статусу.

Таблиця 2. Неврологічні прояви (0–4 бали)

Бал	Клінічне значення
0	Відсутні порушення
1	Легкі, мінімально виражені симптоми
2	Помірні порушення, частково компенсовані
3	Виражені порушення з функціональним дефіцитом
4	Глибокі порушення, різке обмеження або втрата функції

Параметри оцінки:

обличчя «хв. Вільсона»;

успішність у навчанні;

депресія;

психоз;

дистонія;

тремор;

хорея;

паркінсонізм;

мовлення (дизартрія);

ковтання;

слиновиділення;

постова та хода (не пов'язані виключно з ураженням кістково-м'язової системи);

кільця Кайзера-Флейшера;

інші рідкісні прояви.

Інтерпретація Рівня 2

Сумарний бал Рівня 2: 0–56

Сума	Ступінь неврологічних порушень
0–10	Мінімальні
11–25	Легкі
26–40	Помірні
41–56	Тяжкі

Загальний бал GAS for WD

GAS for WD = Рівень 1 + Рівень 2

Інтерпретація загального стану

Діапазон: 0–76 балів

Бал	Клінічна тяжкість
0–15	Легка
16–35	Помірна
36–55	Тяжка
56–76	Дуже тяжка

Клінічне застосування

Шкала GAS for WD використовується у ЗОЗ, що надають спеціалізовану медичну допомогу, для:

- оцінки тяжкості ХВ;
- моніторингу за перебігом захворювання;
- оцінки ефективності терапії;
- стандартизації клінічних досліджень.

Примітка: Шкала GAS for WD не є самостійним діагностичним інструментом і використовується як додатковий метод клінічної оцінки. Рекомендується проводити оцінку під час планових клінічних оглядів пацієнта або не рідше ніж 1 раз на 3–6 місяців залежно від клінічного стану. Результати оцінки підлягають обов’язковій фіксації в медичній документації пацієнта.

Додаток 5
до Уніфікованого клінічного
протоколу первинної та
спеціалізованої медичної допомоги
«Хвороба Вільсона»
(підпункт 1 пункту 2 розділу III)

Уніфікована шкала оцінки ХВ (Unified Wilson's Disease Rating Scale, UWDRS)

Даний документ є адаптованим україномовним перекладом шкали Unified Wilson's Disease Rating Scale (UWDRS), підготовленим для клінічного застосування та використання у межах клінічних настанов.

Шкала UWDRS використовується для:

- первинної оцінки клінічного стану пацієнта;
- динамічного спостереження за перебігом захворювання;
- оцінки ефективності лікування.

I. Оцінка рівня свідомості (UWDRS I)

1. Свідомість

Бал Характеристика

- 0 Нормальна
- 1 Сонливість
- 2 Сопор
- 3 Кома

II. Пункти, що оцінюються за інформацією пацієнта або родини (UWDRS II)

2. Мобільність (на рівній поверхні)

Бал

- 0 Самостійне пересування
- 1 Незначно порушена, стороння допомога не потрібна
- 2 Ходить за допомогою однієї особи
- 3 Пересувається у кріслі колісному
- 4 Нерухомий

3. Падіння

Бал

- 0 Відсутні
- 1 Рідкісні падіння

- 2 Падіння менше одного разу на добу
- 3 У середньому одне падіння на добу
- 4 Падіння більше одного разу на добу або пацієнт не пересувається

4. Переміщення (з ліжка на стілець і назад)

Бал

- 0 Самостійне
- 1 Потребує мінімальної допомоги
- 2 Потребує значної фізичної допомоги
- 3 Непоможливе, відсутня здатність сидіти

5. Слинотеча

Бал

- 0 Нормальна
- 1 Незначне збільшення кількості слини
- 2 Помірна слинотеча
- 3 Виражена слинотеча
- 4 Постійна виражена слинотеча

6. Ковтання

Бал

- 0 Нормальне
- 1 Рідкісне поперхування
- 2 Періодичне поперхування
- 3 Потребує м'якої їжі
- 4 Потребує назогастрального зонда або гастростоми

7. Прийом їжі

Бал

- 0 Нормальний
- 1 Незначні труднощі
- 2 Часткова допомога необхідна
- 3 Їжу має готувати інша особа
- 4 Потребує годування

8. Одягання

Бал

- 0 Нормальне

- 1 Незначні труднощі
- 2 Періодична допомога
- 3 Значна допомога
- 4 Повністю залежний від допомоги

9. Прийом ванни або душу

Бал

- 0 Нормальний
- 1 Повільний, але без допомоги
- 2 Періодично потребує допомоги
- 3 Постійно потребує допомоги
- 4 Повністю залежний від допомоги

10. Догляд за собою

(розчісування волосся, чищення зубів, гоління)

Бал

- 0 Нормальний
- 1 Повільний, але без допомоги
- 2 Періодична допомога
- 3 Постійна допомога
- 4 Повністю залежний

11. Користування туалетом

Бал

- 0 Нормальне
- 1 Повільне, але без допомоги
- 2 Періодична допомога
- 3 Постійна допомога
- 4 Повністю залежний

III. Неврологічне обстеження (UWDRS III)

12. Мовлення

Бал

- 0 Нормальне
- 1 Легка дизартрія
- 2 Помірна дизартрія, але мовлення зрозуміле
- 3 Виражене порушення мовлення
- 4 Мовлення нерозбірливе

13. Міміка**А. Оромандибулярна дистонія****Бал**

- 0** Відсутня
- 1** Мінімальна, епізодична
- 2** Помірна, помітна при мовленні або жуванні
- 3** Виражена, суттєво порушує мовлення або прийом їжі
- 4** Тяжка, постійна, інвалідизуюча

Б. Гіпомімія**Бал**

- 0** Нормальна міміка
- 1** Легка зниженість мімічної активності
- 2** Помірна гіпомімія
- 3** Виражена амімія
- 4** Майже повна відсутність мімічної експресії

14. Окуломоторні функції**Бал**

- 0** Нормальні
- 1** Порушені

15. Тремор спокою

Оцінюється окремо для верхніх та нижніх кінцівок (тремор оцінюється в стані повного м'язового розслаблення та підтримки кінцівки).

Бал

- 0** Відсутній
- 1** Мінімальний, непостійний
- 2** Помірний, постійний, але незначної амплітуди
- 3** Виражений тремор середньої амплітуди
- 4** Тяжкий високоамплітудний тремор, що значно порушує функцію кінцівки

16. Тремор голови**Бал**

- 0** Відсутній
- 1** Легкий
- 2** Помірний
- 3** Виражений

4 Тяжкий

17. Ригідність

(оцінюється окремо для шиї, правої та лівої верхньої і нижньої кінцівки)

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легка ригідність, виявляється лише при активаційних пробах
- 2 Помірна ригідність без суттєвого обмеження рухів
- 3 Виражена ригідність із помітним обмеженням рухів
- 4 Тяжка ригідність, значне утруднення пасивних рухів

18. Постукування пальцями

(оцінюється окремо справа та зліва)

Пацієнта просять максимально швидко та широко виконувати постукування вказівним пальцем по великому пальцю.

Бал

- 0 Нормальне виконання
- 1 Незначне уповільнення або зменшення амплітуди
- 2 Помірне уповільнення та зниження амплітуди
- 3 Виражене уповільнення, швидке виснаження рухів
- 4 Неможливість виконання або виконання лише окремих рухів

19. Швидкі альтернуючі рухи кистями

(оцінюється окремо справа та зліва)

Пацієнта просять швидко виконувати пронаційно-супінаційні рухи кистями.

Бал

- 0 Нормальне виконання
- 1 Незначне уповільнення або незграбність
- 2 Помірне порушення швидкості та координації
- 3 Виражене порушення виконання
- 4 Неможливість виконання

20. Почерк

Бал

- 0 Нормальний
- 1 Незначно порушений
- 2 Помірно порушений
- 3 Виражено порушений
- 4 Не може тримати ручку

21. Тремор верхніх кінцівок**А. Постуральний тремор**

(оцінюється окремо справа та зліва при утриманні рук у витягнутому положенні)

Бал

- 0 Відсутній
- 1 Легкий низькоамплітудний тремор
- 2 Помірний тремор, помітний при утриманні пози
- 3 Виражений тремор середньої амплітуди
- 4 Тяжкий високоамплітудний тремор, що значно порушує утримання пози

Б. Wing-beating тремор

(оцінюється при відведенні плечей та згинанні рук у ліктьових суглобах)

Бал

- 0 Відсутній
- 1 Мінімальний, непостійний
- 2 Помірний, чітко виявляється при пробі
- 3 Виражений, значно утруднює утримання пози
- 4 Тяжкий генералізований тремор, неможливість утримання пози

22. Пальце-носовий тест

(оцінюється окремо справа та зліва)

Бал

- 0 Виконується точно
- 1 Легка дисметрія або інтенційний тремор
- 2 Помірна дисметрія
- 3 Виражене порушення координації
- 4 Неможливість виконання проби

23. Швидкість рухів нижніх кінцівок

(оцінюється окремо справа та зліва)

Пацієнта просять максимально швидко виконувати постукування стопою.

Бал

- 0 Нормальна швидкість
- 1 Незначне уповільнення
- 2 Помірне уповільнення
- 3 Виражене уповільнення
- 4 Неможливість виконання

24. Постуральний тремор нижніх кінцівок

(оцінюється окремо справа та зліва)

Бал

- 0 Відсутній
- 1 Легкий
- 2 Помірний
- 3 Виражений
- 4 Тяжкий, значно порушує утримання пози

25. Цервікальна дистонія

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легка
- 2 Помірна
- 3 Виражена
- 4 Тяжка

26. Дистонія рук та кистей

(оцінюється окремо справа та зліва)

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легка, епізодична дистонічна установка без суттєвого порушення функції
- 2 Помірна дистонія з частковим порушенням функції кисті або руки
- 3 Виражена дистонія зі значним функціональним обмеженням
- 4 Тяжка фіксована дистонія або практична неможливість використання кінцівки

27. Вставання зі стільця

Бал

- 0 Нормальне
- 1 Повільне
- 2 Потребує опори руками
- 3 Виражені труднощі
- 4 Неможливе без допомоги

28. Пози

А. Тулубова дистонія

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легка патологічна установка тулуба
- 2 Помірна дистонія тулуба

Бал

- 3 Виражена дистонічна деформація пози
- 4 Тяжка інвалідизуюча тулубова дистонія

Б. Атаксія стояння

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легка нестійкість
- 2 Помірна нестійкість без сторонньої допомоги
- 3 Виражена нестійкість, потребує підтримки
- 4 Неможливість самотійно стояти

В. Паркінсонізм

Бал

- 0 Відсутній
- 1 Легкі прояви
- 2 Помірний паркінсонізм
- 3 Виражений паркінсонізм
- 4 Тяжкий генералізований паркінсонізм

29. Хода

А. Дистонія нижніх кінцівок

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легка дистонія при ходьбі
- 2 Помірне порушення ходи
- 3 Виражене утруднення ходи
- 4 Неможливість самотійної ходи через дистонію

Б. Атаксія

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легка атаксична хода
- 2 Помірна атаксія
- 3 Виражена атаксія з необхідністю підтримки
- 4 Неможливість самотійної ходи

В. Паркінсонізм

Бал

- 0 Відсутній

Бал

- 1 Легка сповільненість ходи
- 2 Помірний паркінсонічний патерн ходи
- 3 Виражена брадикінетична або шаркаюча хода
- 4 Неможливість самостійної ходи

30. Хорея

(оцінюється для обличчя, тулуба та кінцівок)

Бал

- 0 Відсутня
- 1 Легкі поодинокі хореїчні рухи
- 2 Помірні хореїчні рухи
- 3 Виражена генералізована хорея
- 4 Тяжка інвалідизуюча хорея

31. Тремор нижньої щелепи

☐ Так ☐ Ні

32. Пірамідні знаки

(патологічне пожвавлення колінних або ахіллових рефлексів)

☐ Так ☐ Ні

33. Стереотипні рухи або висловлювання

☐ Так ☐ Ні

34. Мимовільний плач

☐ Так ☐ Ні

35. Спіраль, намальована пацієнтом

(зберігається у медичній документації)

☐ Ліва рука ☐ Права рука

Примітка:

інтерпретація результатів повинна проводитися виключно у контексті комплексного клінічного обстеження пацієнта. Рекомендовано для стандартизації клінічної оцінки та динамічного спостереження за пацієнтами із хворобою Вільсона.

Додаток 6
до Уніфікованого клінічного
протоколу первинної та
спеціалізованої медичної допомоги
«Хвороба Вільсона»
(підпункт 3 пункту 2 розділу III)

Шкала MELD (Model for End-Stage Liver Disease) – модель оцінки термінальної стадії захворювання печінки.

Призначення шкали

Шкала MELD використовується для:

- оцінки тяжкості хронічних захворювань печінки у дорослих пацієнтів;
- прогнозування 3-місячної летальності;
- визначення пріоритетності пацієнтів у листі очікування на ТП.

Цільова популяція:

- дорослі пацієнти (≥ 18 років);
- хронічні захворювання печінки, зокрема ХВ з декомпенсацією функції печінки.

Параметри, що використовуються для розрахунку

Для розрахунку MELD використовуються три лабораторні показники:

- загальний білірубін крові (мг/дл);
- міжнародне нормалізоване відношення (МНВ);
- креатинін сироватки крові (мг/дл).

Формула розрахунку

$$\text{MELD} = 3,78 \times \ln(\text{білірубін (мг/дл)}) + 11,2 \times \ln(\text{МНВ}) + 9,57 \times \ln(\text{креатинін(мг/дл)}) + 6,43$$

Примітки до розрахунку:

- якщо будь-який показник $< 1,0$, для розрахунку використовується значення 1,0;
- максимальне значення креатиніну — 4,0 мг/дл;
- у пацієнтів, які отримують діаліз ≥ 2 разів на тиждень, креатинін приймається рівним 4,0 мг/дл;
- результат округлюється до цілого числа.

Інтерпретація результатів

Бал MELD	Прогнозована 3-місячна летальність	Клінічна інтерпретація
< 10	Низька	компенсований стан
10–19	Помірна	потребує динамічного спостереження
20–29	Висока	показане направлення до центру трансплантації
30–39	дуже висока	невідкладний розгляд ТП
≥ 40	Критична	екстрена ТП

Клінічні зауваження:

шкала MELD є основним інструментом розподілу донорських органів;
 використовується у поєднанні з клінічною оцінкою та рішенням мультидисциплінарного консилиуму;
 у пацієнтів із ХВ MELD може недооцінювати тяжкість стану при фульмінантному перебігу, що потребує додаткової клінічної оцінки.

Шкала PELD (Pediatric End-Stage Liver Disease) – модель оцінки термінальної стадії захворювання печінки у дітей. PELD є основним інструментом оцінки тяжкості захворювання печінки у дітей. Використовується для визначення пріоритетності трансплантації. У дітей із ХВ показник може швидко змінюватися, що потребує частого перерахунку

Призначення шкали

Шкала PELD використовується для:

- оцінки тяжкості захворювання печінки у дітей;
- прогнозування летальності;
- визначення пріоритетності у листі очікування на ТП.

Цільова популяція:

- діти віком до 18 років;
- хронічні та гостро-прогресуючі захворювання печінки, включно з ХВ.

Параметри, що використовуються для розрахунку:

- загальний білірубін крові (мг/дл);
- МНВ;
- сироватковий альбумін (г/дл);
- вік дитини (<1 року);
- наявність затримки росту.

Формула розрахунку

$PELD = 0,480 \times \ln(\text{білірубін}) + 1,857 \times \ln(\text{МНВ}) - 0,687 \times \ln(\text{альбумін}) + 0,436$ (якщо вік <1 року) + 0,667 (за наявності затримки росту)

Визначення затримки росту

Затримка росту визначається як маса тіла або довжина/зріст < -2 стандартних відхилень (Z-score) для віку та статі.

Інтерпретація результатів

Бал PELD	Клінічне значення
<10	відносно стабільний стан
10–19	помірна тяжкість
20–29	висока тяжкість, рекомендоване направлення до центру трансплантації
≥30	критичний стан, показаний невідкладний розгляд ТП