

*Николаева Е. А.*

**НАРУШЕНИЕ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ У ПАЦИЕНТОК  
С БОЛЕЗНЬЮ ВИЛЬСОНА: ИССЛЕДОВАНИЕ,  
ОЦЕНКА И ПРОГНОЗ ЛЕЧЕНИЯ**

*Научный руководитель ассист. Тулузановская И. Г.*

*Кафедра медицинской генетики*

*ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И. М. Сеченова Минздрава РФ*

*(Сеченовский Университет), г. Москва*

**Актуальность.** Болезнь Вильсона (ВД) - редкое наследственное нарушение метаболизма меди, вызывающее токсическое накопление меди в печени и нервной системе. Клинические симптомы широко варьируют, от бессимптомного заболевания до острой печеночной недостаточности или хронического заболевания печени без или с нейropsychиатрическими симптомами. На сегодняшний день известно более 800 патогенных вариантов гена АТР7В. У пациенток аменорея или олигоменорея могут быть одними из первых симптомов, ведущих к диагностике. Недиагностированная или нелеченная болезнь Вильсона обычно вызывает субфертильность. Зачатие может быть нарушено, и в случаях беременности это часто приводит к самопроизвольному и повторному выкидышу.

**Цель:** исследовать необходимость продолжения специфического медикаментозного лечения ВД во время беременности.

**Материалы и методы.** В ретроспективном многоцентровом исследовании было рассмотрено 111 пациенток с БВ, средний возраст которых составил  $28,7 \pm 7,9$  лет. Анализировались материнские осложнения во время беременности, частота самопроизвольных аборт и врожденных пороков развития и специфическое для ВД лечение до, во время и после лечения.

**Результаты и их обсуждение.** Регистрировался возраст дебюта заболевания: абдоминальной формы -  $17,2 \pm 7,7$ , смешанной -  $21,2 \pm 8,0$ . 62 из 88 пациенток (70,5%) жаловались на нарушения менструального цикла, 56/97 (57,7%) исходно имели гормональные нарушения. Исследовано 75 беременностей, 34 беременности разрешились самостоятельными родами, 15 потребовали кесарева сечения, 7 закончились спонтанным прерыванием. 62 пациентки имеют детей, причем 69,4% более одного. Ухудшение показателей функции печени наблюдалось при беременностях как у недиагностированных пациенток, так и находящихся на лечении, но разрешалось во всех случаях после родов. Обострение неврологических симптомов во время беременности было редким (1%), но имело тенденцию сохраняться после родов. Пациенты с установленным диагнозом ВД, получавшие медикаментозное лечение, имели значительно меньше самопроизвольных аборт, чем пациенты с недиагностированным ВД. Врожденные дефекты были выявлены у одного новорожденного.

**Выводы.** Беременность у пациентов с болезнью Вильсона становится актуальной проблемой для медицинских работников, поскольку она влияет не только на беременных женщин, но и на плод и потомство. Хелатная терапия у беременных с болезнью Вильсона должна быть продолжена, возможно, при контролируемом снижении суточной дозы до 60–70%. При надлежащем медицинском лечении, хорошей приверженности пациенток и междисциплинарном мониторинге беременности можно ожидать успешного исхода для матери и новорожденного. Мы не видели серьезных врожденных дефектов в нашей серии случаев. Тератогенный риск, по-видимому, очень низок после хорошо контролируемой материнской терапии. Поэтому мы также рекомендуем и продолжать кормление грудью.