

* * *

ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА И ЕЁ ИСХОДЫ У СИБСОВ

**Джуртубаева Д.Р.¹, Воробьева Н.Л.¹,
Комарова А.Д.², Прохоренкова М.О.²**

Научный руководитель: профессор А.С. Потапов²

¹ФГАОУ ВО «Первый Московский государственный
медицинский университет имени И.М. Сеченова»
Минздрава России (Сеченовский университет), Москва,
Россия;

²ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский
центр здоровья детей» Минздрава России, Москва,
Россия

*Ключевые слова: болезнь Вильсона; гепатит; сибсы;
дети; фенотип; цирроз печени; трансплантация печени*

Актуальность. Болезнь Вильсона (БВ) — аутосомно-ре-
цессивное заболевание, обусловленное мутациями в гене
ATP7B и характеризующееся полиморфизмом клинических
проявлений. В настоящее время убедительных данных о свя-

зи генотипа и фенотипа при БВ не выявлено, однако подобных исследований у сибсов не проводилось.

Цель: определить фенотипические особенности течения и исходы БВ у сибсов.

Материалы и методы. В рамках ретроспективного исследования проанализированы клинико-анамнестические данные 47 детей из 21 семьи. Проведена оценка фенотипов (хронический гепатит, острый гепатит, смешанная форма) и исходов БВ у сибсов. В работу включён 21 пробанд с установленным диагнозом БВ и 26 сибсов, из которых у 19 (73%) также диагностирована БВ и только 7 (27%) сибсов здоровы.

Результаты. Несмотря на аутосомно-рецессивный тип наследования, частота встречаемости БВ в 25% случаев выявлена только в 1 семье, в то время как в 12 семьях она составила 100%, в 3 — 50%, в остальных 5 семьях — около 75%. В 12 (57%) семьях у сибсов наблюдался одинаковый фенотип, из них в 11 семьях заболевание протекало в форме хронического гепатита с разной степенью повреждения печени, и в 1 семье — в смешанной форме БВ. Фенотипическая вариабельность наблюдалась в 3 (14,3%) семьях, из них в 2 семьях отмечалось сочетание хронического гепатита с неврологическими проявлениями, выявленными у старших сибсов, что, вероятно, обусловлено длительным периодом постановки диагноза и отсутствием специфической хелаторной терапии, а в 1 семье фенотипы сибсов соответствовали хроническому и острому гепатиту. Причиной обследования пробандов в 7 семьях стал отягощённый наследственный анамнез: из них в 2 — в связи с проведённой трансплантацией печени и в 4 — смертью старшего сибса вследствие декомпенсированного цирроза печени в исходе БВ, а в 1 случае — в исходе фульминантного гепатита. У данной группы пациентов заболевание характеризовалось более лёгким течением.

Заключение. Аутосомно-рецессивный тип наследования БВ не позволяет предугадать частоту возникновения заболевания в рамках одной семьи. Самой распространённой формой БВ у детей является изолированный хронический гепатит, который при отсутствии адекватной терапии характеризуется неуклонным прогрессированием с развитием необратимых изменений и летальным исходом. Проведение семейного скрининга на ранних этапах позволяет существенно изменить течение и прогноз заболевания.

* * *