

A Wilson betegek hepatológiai gondozása a gyermekvállalás, várandósság és szoptatás időszakában

Krolopp A.^{1,2}, Bánhidi C.¹, Szalay F.¹, Svébis M.¹, Németh D.¹, Follhoffer A.¹

Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika¹, Semmelweis Egyetem Családorvosi Tanszék²

A Wilson-kór autoszomális recesszív módon öröklődő **réz-anyagcsere-zavar**. Időben megkezdett terápiával, a betegek jelentős hányadában jó életminőség, akár **tünetmentes állapot** érhető el. A betegség **leggyakrabban hepatológiai és neuropszichiátriai tüneteket** okoz, azonban réz lerakódásából kifolyólag **jelentkezhetnek nőgyógyászati, szülészeti problémák is**, mint például menstruációs zavarok, subfertilitás, spontán vetélés.

Mivel **egyre fiatalabb életkorban** kerül a kór állapot felismerésre, ezért a termékenységgel, a terhesség lefolyásával és kimenetelével kapcsolatos ismeretek fontosak, mind a páciensek, mind az orvosok számára. A nem kezelt betegek esetén, a tanulmányok számos kockázatot és súlyosabb szövődményeket is leírtak várandósság során, megfelelő gyógyszeres kontrollal azonban **biztonságos lehet a Wilson betegek terhessége is**.

Eseteink

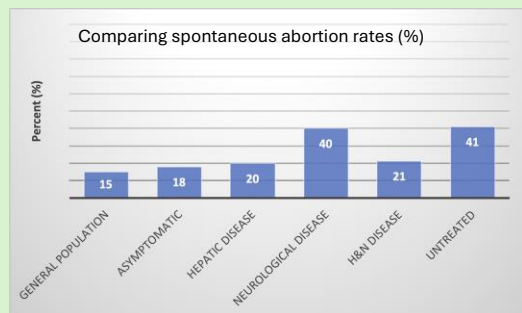
Négy nőbeteg esetét mutatjuk be, akik várandósságuk alatt a Klinika hepatológiai gondozás alatt álltak. Az első Wilson-kórban szenvedő fiatal páciensünknek több szakorvos is elutasította a gyermekvállalási szándékát, és gondozását kezdetben nem vállalhatták. A következő időszakban azonban, több általunk gondozott beteg **egyensúlyban lévő, jól beállított Wilson-kórral** vállalt gyermeket. **A terhességük szövődményektől mentes, és a szoptatás időszaka is rendben zajlott, egészséges újszülöttek születtek.**

Öröklődés

Gyermekeik közül legtöbben, a mendeli öröklődés szerint várható módon, csupán heterozigóta formában hordozzák a Wilson-kór génjét. A gyermek csak akkor lesz Wilson beteg, ha az édesapától is örököl egy patogén mutációt. Ennek háttérében sokszor családon belüli rokonság áll.

A gyermek esélye a Wilson-kórra		
Édesapa	Nem rokon	Elsőfokú unokatestvér
Prevalencia 1:30 000	0,5% 1:200	13% 1:8

Sandahl, Tet al: Hepatology 2020 71:722



Alkalmazott terápia

- Wilson beteg várandósok esetében a **terápia folytatása javasolt, csökkentett dózissal.**
- Az szakirodalom szerint a **DPA és cink terápia előnyösebb a trientinnél**, melyek sikeresen csökkentették a spontán vetélés előfordulását valamint, az anyai és magzati komplikációkat.
- A gondozás során a **DPA dózist I. trimeszterben 600-900mg-ra, II-III. trimeszterben pedig 300-600mg-ra kell csökkenteni. (cink dózisa: 150mg)**

- 1. eset:** 64 éves nőbeteg, **7 éves kora óta májeltérések**, majd később **neurológiai tünetek** jelentkeztek. A diagnózis azonban csak évekkel később született meg. **Húszas éveiben** több orvosnál is járt, azonban **alapbetegsége miatt a gyermekvállalást nem javasolták.** Végül 31 ék császármetszéssel **egészséges gyereke született, aki a Wilson kór génjére csupán heterozigóta, hordozó.**
- 2. eset:** 42 éves nőbeteg, **ikertestvérének májelégtelenség, cirrhosis** hepatitis háttérében Wilson-kórt diagnosztizáltak, **transzplantációra** szorult. **Testvérvizsgálat** során, 2005-ben, ritka genetikai eltérés nála is igazolta a Wilson-kórt (**H1069Q/A874V compound heterozigóta** formában). **Három zavartalan terhessége volt**, melyek alatt kezelését cink-szulfátra állítottuk át. **Mindhárom gyermek egészséges, hónapokig tudott szoptatni.** Tünetei egyik esetben sem súlyosbodtak, jelenleg egyensúlyban van.
- 3. eset:** 16 éves kor óta ismert májenzim eltérése, de a dg. csak később merült fel. 22 évesen vállalt gyermeket, várandóssága komplikáció mentesen zajlott. Egy gyermeke született, aki örökölte a Wilson betegséget. 25 éves korában igazolódott Wilson-kór diagnózisa, emiatt 2005 februárjában májátültetésre került sor. Posttranszplantációs gondozása során compliance változás miatt ismételt pszichiátriai konzíliumok és kezelések indultak. Nem megfelelő gyógyszeresedés következtében **akut, majd krónikus rejekciója** alakult ki, amely krónikus gátfkárosodáshoz és nem sokkal később, **33 éves korában a beteg halálához vezetett.**
- 4.eset:** 29 éves nőbetegnek 10 évvel ezelőtt **májfunkciós eltérések és amenorrhoea** miatt kezdődött kivizsgálása. Alacsony caeruloplasmin érték, Kayser-Fleischer gyűrű pozitivitás, majd genetikai vizsgálat (H1069Q compound heterozigóta) is Wilson-kórt igazolt. Kezdetben D-penicillamin kezelést kapott, amit mellékhatások (proteinuria, vesekárosodás) jelentkezésekor cink- acetátra módosítottuk. **Várandósság alatt, cink-acetát terápia mellett állapota nem rosszabbodott, 2024-ben egészséges újszülöttet hozott világra.** Néhány hónappal a szülést követően mérsékelt májenzim szint növekedést észleltünk, vizeletexkréció mérés alapján kezelése nem volt elégséges, ezért trientinre tértünk át.

Esetbemutatásainkkal azt szemléltetjük, hogy az **egyensúlyban lévő, jól beállított gyógyszeres kezelésben részesülő Wilson-kóros betegek nyugodtan vállalhatnak gyermeket.** Gyakoribb kontroll, a gyógyszer dózisének megfelelő csökkentése szükséges, de ezen időszak alatt is megelőzhető az állapotrosszabbodás. A **szoptatás is megengedett és javasolt a terápia mellett.**