

УДК: 618.39

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ НЕВЫНАШИВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ И ЕЕ ОСЛОЖНЕННОГО ТЕЧЕНИЯ

Казумова Аглая Борисовна, Самбурова Наталья Викторовна

Кафедра патофизиологии ИБиМСС

ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет)

Москва, Россия

Аннотация

Введение. В последнее десятилетие все больше исследований сообщают о наличии у пациенток, страдающих такими осложнениями беременности и родов, как повторные потери плода, мертворождение, задержка внутриутробного развития и преэклампсия, врожденной тромботической тромбоцитопенической пурпуры. Эта патология требует особенного подхода в диагностике и терапии. **Цель исследования** – провести анализ актуальности диагностики генетического дефекта ADAMTS13 при синдроме Апшоу-Шульмана, определить практичность и продуктивность технологий, применяемых для терапии возникающих акушерских осложнений.

Материал и методы. Проведен ретроспективный анализ 21 истории болезни пациентов, находившихся на лечении в отделении с 2017 по 2023 год. **Результаты.** В общей сложности у женщин из проанализированных автором групп произошел 21 эпизод беременности, из них у 15 были акушерские осложнения, включая 46,7% (7/15) преждевременную потерю плода (<10 недель), 26,7% (4/15) позднюю потерю плода (≥10 недель) и 26,6% (4/15) преждевременные живорождения. **Выводы.** Мониторинг уровня ADAMTS13 в сыворотке крови проводится при планировании последующей беременности. Следует учитывать долгосрочные осложнения ТТР: ишемические инсульты, вторичные гипертензии, ишемическую болезнь сердца, когнитивные отклонения и снижение качества жизни. Беременность с синдромом Апшоу-Шульмана станет одной из основных областей акушерских разработок в ближайшие годы, необходимы дальнейшие ассоциативные и высококачественные исследования для формирования лучших терапевтических инноваций и возможностей в будущем.

Ключевые слова: тромботическая тромбоцитопеническая пурпура, синдром Апшоу-Шульмана, фактор фон Виллебранда, ADAMTS13, сосудистый микротромбоз, беременность, плацента.

GENETIC ASPECTS OF MISCARRIAGE

Kazumova Aglaya Borisovna, Samburova Natalya Victorovna

Department of Pathophysiology IBiMSS

First Moscow State Medical University named after I.M. Sechenov (Sechenovskiy University)

Moscow, Russia

Abstract

Introduction. In the last decade, more and more studies have reported the presence of congenital thrombotic thrombocytopenic purpura in patients suffering from complications of pregnancy and childbirth such as repeated fetal loss, stillbirth, intrauterine growth retardation and preeclampsia. This pathology requires a special approach in diagnosis and therapy. **The aim of the study** is to analyze the relevance of the diagnosis of the ADAMTS13 genetic defect in Upshaw-Shulman syndrome, to determine the practicality and productivity of technologies used for the treatment of emerging obstetric complications. **Material and methods.** A retrospective analysis of 21 medical records of patients who were treated at the department from 2017 to 2023 was carried out. **Results.** In total, 21 pregnancy episodes occurred in women from the groups analyzed by the author, of which 15 had obstetric complications, including 46.7% (7/15) premature fetal loss (<10 weeks), 26.7% (4/15) late fetal loss (≥10 weeks) and 26.6% (4/15) premature live births.

Conclusion. Monitoring of ADAMTS13 serum levels is carried out when planning a subsequent pregnancy. Long-term complications of TTP should be taken into account: ischemic strokes, secondary hypertension, coronary heart disease, cognitive abnormalities and a decrease in quality of life. Pregnancy with Upshaw-Shulman syndrome will become one of the main areas of obstetric development in the coming years, further associative and high-quality research is needed to form the best therapeutic innovations and opportunities in the future.

Keywords: thrombotic thrombocytopenic purpura, Upshaw-Shulman syndrome, von Willebrand factor, ADAMTS13, vascular microthrombosis, pregnancy, placenta.

ВВЕДЕНИЕ

Тромбоцитопеническая пурпура (ТТП) – редкая и смертельная патология, характеризующаяся агрессивным течением, тромбоцитопенией и гемолитической анемией с клиническими последствиями тромбоза [1]. ТТП вызвана дефицитом металлопротеиназы ADAMTS13 (A Disintegrin And Metalloproteinase with a Thrombospondin type 1 motif, member 13), расщепляющей фактор фон Виллебранда (vWF). ADAMTS13 – критически важный фермент, который синтезируется в звездчатых клетках печени (перисинусоидальных липоцитах Ито).

Синдром Апшоу-Шульмана (USS) – редко регистрируемая врожденная форма тромботической тромбоцитопенической пурпуры (ТТП), возникающая в результате мутаций в гене ADAMTS13. Согласно немногочисленным исследованиям с участием беременных женщин, неоднородность проявлений затруднила диагностику этой патологии. Заболевание возникает неожиданно и связано с повышенным риском смерти матери и плода [2].

Цель исследования – провести анализ актуальности диагностики генетического дефекта ADAMTS13 при врожденной ТТП, определить продуктивность технологий, применяемых для терапии возникающих акушерских осложнений

МАТЕРИАЛ И МЕТОДЫ

Случаи синдрома Апшоу-Шульмана были диагностированы в период с 2017 по 2023 годы - всего 21 пациент. Изучены течение и исходы беременностей у женщин, больных ТТП. Исследовали активность ADAMTS13, генетические мутации, осложнения во время беременности и при родах, тактику лечения ТТП, исходы беременностей.

РЕЗУЛЬТАТЫ

В общей сложности у женщин из проанализированных автором групп произошел 21 эпизод беременности, из них у 15 были акушерские осложнения, включая 46,7% (7/15) преждевременную потерю плода (<10 недель), 26,7% (4/15) позднюю потерю плода (≥10 недель) и 26,6% (4/15) преждевременные живорождения. Автор наблюдал высокую степень корреляции (41,2%-59,2%) уровня ADAMTS13 и тромботических и акушерских осложнений. Синдром Апшоу-Шульмана может явиться причиной клинической симптоматики осложненного течения беременности в 15% случаев, поэтому врачи, сталкивающиеся с подобными случаями, должны обладать «ADAMTS13-настороженностью».

ОБСУЖДЕНИЕ

Физиологическая роль мультимерного vWF заключается в обеспечении адгезии тромбоцитов к субэндотелиальному матриксу в условиях повреждения сосуда и гемодинамического стресса. Таким образом, в условиях абсолютного дефицита ADAMTS13 vWF находится в «необработанной» форме и микрососуды оказываются перекрыты гигантскими ультравысокомолекулярными vWF, на которых оседает тромбоциты, образуя блокирующие микрососудистое русло тромбоцитарные тромбы. Микроангиопатия приводит к фрагментации эритроцитов и образованию шизоцитов [3].

То есть, первыми клиническими признаками USS являются острая микроангиопатия, характеризующаяся микроангиопатической гемолитической анемией, тяжелой тромбоцитопенией и сосудистыми микротромбами. В результате возникающие ишемические поражения могут поражать любой орган, включая плаценту. Во время беременности изменения в системе гемостаза предрасполагают пациентку к гиперкоагуляции, которая постепенно возвращается к норме примерно через шесть недель после родов [4].

Большинство больниц технологически не оснащены для постановки полного диагноза, и в настоящее время терапевтическое решение может быть отложено из-за легкости допущения ошибок в определении патологии ADAMTS13, что приводит к задержкам с серьезными последствиями для беременной. Лечение должно быть скорректировано в соответствии с акушерской оценкой, что потребует интеграции телемедицины [5].

ВЫВОДЫ

1. Акушеры-гинекологи должны быть осведомлены о редком и смертельном заболевании – тромботической тромбоцитопенической пурпуре при синдроме Апшоу-

Шульмана. Настоятельно рекомендуются междисциплинарные подходы для снижения риска ошибочного диагноза. Мониторинг уровня ADAMTS13 в сыворотке крови проводится при планировании последующей беременности.

2. Следует учитывать долгосрочные осложнения ТТР: ишемические инсульты, вторичные гипертонии, ишемическую болезнь сердца, когнитивные отклонения и снижение качества жизни.

3. Беременность с синдромом Апшоу-Шульмана станет одной из основных областей акушерских разработок в ближайшие годы, необходимы дальнейшие высококачественные исследования для формирования лучших терапевтических инноваций и возможностей в будущем.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

1. An open conformation of ADAMTS-13 is a hallmark of acute acquired thrombotic thrombocytopenic purpura / E. Roose, A.S. Schelpe, B.S. Joly [et al.] // Journal of Thrombosis and Haemostasis. – 2018. – Vol. 16, № 2. – P. 378-388.
2. Thrombotic microangiopathies of pregnancy: Differential diagnosis / M. Gupta, B.B. Feinberg, R.M. Burwick // Hypertension in Pregnancy. – 2018. - P. 29-34.
3. A successfully treated case of an acute presentation of congenital thrombotic thrombocytopenic purpura (Upshaw-Schulman syndrome) with decreased ADAMTS13 during late stage of pregnancy / T. Nonaka, M. Yamaguchi, K. Nishijima [et al.] // Journal of Obstetrics and Gynaecology Research. – 2021. – Vol. 47, № 5. – P. 1892-1897.
4. Hereditary Thrombotic Thrombocytopenic Purpura / J.A. Kremer Hovinga, J.N. George // The New England Journal of Medicine. – 2019. – Vol. 381, № 17. – P. 1653-1662.
5. ADAMTS-13 and von Willebrand factor: a dynamic duo / K. South, D.A. Lane // Journal of Thrombosis and Haemostasis. – 2018. - Vol. 16, № 1. – P. 6-18.

Сведения об авторах

А.Б. Казумова* – студент стоматологического факультета

Н.В. Самбурова – кандидат медицинских наук, доцент

Information about the authors

A.B. Kazumova* – Student of Dental Faculty

N.V. Samburova – Candidate of Sciences (Medicine), Associate Professor

***Автор, ответственный за переписку (Corresponding author):**

aglaya.kazumowa@yandex.ru

УДК 618.2

ВЛИЯНИЕ ПОВСЕДНЕВНОГО СТРЕССА НА РАЗВИТИЕ ГИПОСЕКСУАЛЬНОСТИ У ЖЕНЩИН РЕПРОДУКТИВНОГО ВОЗРАСТА НА ПРИМЕРЕ СТУДЕНТОК УГМУ

Карташова Екатерина Андреевна, Ремезов Юрий Сергеевич, Воронцова Анна Валерьевна
Кафедра акушерства и гинекологии с курсом медицинской генетики
ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Минздрава России
Екатеринбург, Россия

Аннотация

Введение. Сексуальная функция и реакция мужчин основаны на способности испытывать и поддерживать эрекцию. Однако для женщин сексуальный ответ гораздо более сложен, в нем участвуют многие другие процессы, включая сложное взаимодействие сексуальной стимуляции центральной нервной системы, периферической, нервно-сосудистой системы и гормональных реакций. Стресс влияет на весь организм. Во время стрессовых ситуаций повышается частота сердечных сокращений. За счет таких изменений, тело готовится к каким-либо опасным ситуациям, что отражается в том числе и на сексуальном желании. **Цель исследования** – изучить влияние стресса на проявления гипосексуальности у женщин. **Материал и методы.** Для проведения исследования выбран метод опроса при помощи онлайн-анкет на базе опросника расстройств сексуальности и шкалы ежедневного стресса. Были выделены две группы женщин: первая – с высокими показателями уровня ежедневного стресса (выше 4 баллов), вторая – с низкими. В дальнейшем в каждой из групп были оценены показатели сексуальности. **Результаты.** Соотношение студентов с низким (ниже 5 по шкале стресса) к студентам с высокими стрессовыми воздействиями – 55% к 45% соответственно. На основании этих данных были выделены две группы: с низким (I группа) и высоким (II группа) уровнями стресса, в которых в дальнейшем проводилось исследование расстройств сексуальности. В I группе – с низкими (0-5) значениями по шкале стресса снижение либидо не было выявлено. Во II группе – с высокими (5-10) значениями по шкале стресса, низкое либидо было выявлено у 30,1% респондентов. **Выводы.** По результатам анализа полученных данных анкетирования можно сделать вывод, что высокий уровень повседневного стресса у женщин, не является ведущим фактором в развитии гипосексуальности, но является одним из компонентов, оказывающих влияние на ощущение своей сексуальности у женщин.

Ключевые слова: женщины, сексуальность, либидо, стресс.