



Choroba Wilsona: podstawowe informacje dla pacjentów

CO TO JEST CHOROBA WILSONA?

Choroba Wilsona jest chorobą genetyczną, powodującą nadmierne gromadzenie się miedzi w mózgu, wątrobie i innych narządach.

KIEDY I JAK OBJAWIA SIĘ CHOROBA WILSONA?

Pierwsze objawy choroby Wilsona mogą pojawić się w dzieciństwie lub we wczesnej dorosłości. Objawy neurologiczne często obejmują:

- Ruchy mimowolne pod postacią nieprawidłowego ułożenia części ciała (dystonii) lub drżenia
- Zaburzenia równowagi lub koordynację ruchów rąk
- Trudności z mową lub połykaniem
- Zaburzenia poznawcze i zachowania

Częste są również problemy z wątrobą, niedokrwistość, problemy z nerkami i sercem w chorobie Wilsona.

CO POWODUJE CHOROBE WILSONA?

Choroba Wilsona jest dziedziczna. Spowodowana jest mutacją określonego genu, który wytwarza białko potrzebne do usuwania nadmiaru miedzi z organizmu. Powoduje to gromadzenie się miedzi w organizmie, zwłaszcza w mózgu, wątrobie i oczach. Uszkodzenia spowodowane gromadzeniem się miedzi powodują objawy choroby.

JAK MOŻNA ZDIAGNOZOWAĆ CHOROBE WILSONA?

Postawienie diagnozy nie jest łatwe i wymaga wnikliwej obserwacji pacjenta w kierunku najczęstszych objawów choroby. Kiedy podejrzewamy chorobę Wilsona, rozpoznanie stawiane jest głównie na podstawie badań krwi i moczu.

Ceruloplazmina to białko wytwarzane w wątrobie, które wiąże i transportuje miedź w organizmie. Dlatego badanie poziomu Ceruloplazminy we krwi jest badaniem przesiewowym w kierunku choroby Wilsona. Ze względu na wyniki fałszywie ujemne poziomu Ceruloplazminy uzupełniające jest badanie poziomu miedzi w dobowej zbiorce moczu. Prawidłowe wykonanie badania moczu jest bardzo ważne w rozpoznaniu choroby Wilsona.

Kluczowe są też inne badania pozwalające na rozpoznanie choroby Wilsona, w tym:

- Badanie przedniego odcinka oka w celu wykrycia przebarwień tęczęwki pod postacią pierścienia Kaysera-Fleischera
- Biopsja wątroby w celu potwierdzenia diagnozy
- Rezonans magnetyczny mózgu w celu wykrycia zmian typowych dla choroby Wilsona
- Testy genetyczne w celu postawienia ostatecznej diagnozy.

CZY CHOROBE WILSONA MOŻNA LECZYĆ?

Tak. Chorobę Wilsona można leczyć. Wczesna diagnoza i leczenie są bardzo ważne, aby zapobiec nieodwracalnym uszkodzeniom mózgu i ciała.

CZY DIETA MA ZNACZENIE W TEJ CHOROBIE?

Wiele powszechnych pokarmów zawiera miedź i większość ludzi spożywa więcej miedzi, niż jej potrzebuje. W chorobie Wilsona najlepiej unikać lub jeść mniej pokarmów bogatych w miedź, w tym:

- Czekolady
- Orzechów
- Owoców morza
- Wątroby

JAK WYGLĄDA LECZENIE CHOROBY WILSONA?

Istnieje kilka metod leczenia i obejmują one:

- Leki zmniejszające wchłanianie miedzi z przewodu pokarmowego. Należą do nich preparaty cynku. Ich działanie widać dopiero po pewnym czasie.
- Leki, które wiążą nadmiary miedzi w organizmie. Należy do nich m.in. d-penicylamina. Leki te mogą powodować poważne skutki uboczne i nie są dostępne we wszystkich krajach.
- W ciężkich przypadkach można zastosować przeszczep wątroby w celu normalizacji metabolizmu miedzi w organizmie.

W zależności od tego jakie objawy dominują w obrazie choroby można zastosować różnego rodzaju leczenie objawowe np. na objawy dystonii. Zapytaj swojego lekarza, jakie leczenie by było najlepsze w Twoim przypadku.

CZY INNI CZŁONKOWIE RODZINY POWINNI BYĆ BADANI?

Ponieważ choroba Wilsona jest chorobą genetyczną, członkowie rodziny mogą być zagrożeni. Choroba Wilsona jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że potrzebne są dwie kopie nieprawidłowego genu: jeden od matki i jeden od ojca. Matka i ojciec zwykle nie chorują, ponieważ mają jedną prawidłową kopię genu. Jednak rodzeństwo może być zagrożone chorobą. Jeśli zdiagnozowano u Ciebie chorobę Wilsona i masz rodzeństwo, należy je przebadać pod kątem choroby. W rzadkich przypadkach może być konieczne badanie przesiewowe także innych członków rodziny. Pamiętaj, aby zapytać swojego lekarza lub genetyka klinicznego, czy członkowie Twojej rodziny powinni zostać przebadani.