



關於威爾森氏症，病人所需 要知道的事情

什麼是威爾森氏症？

威爾森氏症是一種由基因缺陷引起的遺傳性疾病。它會導致過量的銅儲存在腦、肝與其他器官。

威爾森氏症最初是如何表現的、其常見症狀為何？

威爾森氏症”的”症狀

一些威爾森氏症症狀可能在兒童時期或成年早期開始。這些神經系統症狀通常包括：

- 不自主運動，包括異常姿勢（如肌張力不全）或震顫
- 平衡或手部協調困難
- 言語或吞嚥困難
- 認知或行為改變

肝臟問題在威爾森氏症也很常見，以及貧血、腎臟或心臟問題。

什麼原因導致威爾森氏症？

威爾森氏症是一種遺傳疾病。它是由一個基因突變引起的蛋白質功能不正常，造成身體無法排除多餘的銅。這會導致銅在身體堆積，尤其是大腦、肝臟和眼睛，也因為銅在體內不同器官的堆積，產生了威爾森氏症各種症狀。

如何診斷威爾森氏症？

醫師仔細的觀察相關症狀很重要，因為威爾森氏症的診斷很容易被遺漏。檢驗上主要是透過血液和尿液檢測來確定診斷。

血漿銅藍蛋白是一種由肝臟製造的蛋白質，可在體內儲存和攜帶銅。血液測試可測量這個蛋白質以便診斷威爾森氏症。但這個測試有時候準確度不足，故尿液銅含量也建議一併測試。尿液銅含量測試需要收集24小時全部的尿液。正確完成尿液收集對診斷威爾森氏症非常重要。

還有其他檢查與威爾森氏症診斷有關，包括：

- 眼科檢查以檢測角膜上異常的銅沉積
- 肝臟切片檢測銅含量可協助診斷
- 腦部磁振造影掃描可檢測出與威爾森氏症相關的變化
- 基因檢測可以做出最終診斷。

威爾森氏症可以治療嗎？

是的。威爾森氏症是個可治療的疾病。早期診斷和治療對於防止身體和腦部產生不可逆的損害很重要

我應該改變我的飲食嗎？

許多常見的食物含銅，而大多數人攝取銅的量遠大於身體所需。如果您患有威爾森氏病，最好避免或少吃富含銅的食物，包括：

- 巧克力
- 堅果
- 貝類
- 肝

有哪些治療方法？

有幾種類型的治療可用於威爾森氏症。這些包括：

- 減少腸道銅吸收的藥物。這些包括鋅製劑。這類型的藥物從開始服用到症狀改善需要一段時間
- 與體內銅結合的藥物。這些包括d-penicillamine, trientine, 以及 ammonium tetrathio-molybdate。這些藥物可能有嚴重的副作用，並且不是每個國家都可以使用。
- 肝移植可用於嚴重病例、以恢復身體正常銅代謝。

藥物也可用於改善威爾森氏症的症狀，包括不自主運動。請跟您的醫師討論最適合您的治療方式。

其他家庭成員是否應該接受檢測？

因為威爾森氏症是一種遺傳性疾病，家庭成員可能皆有罹病風險。威爾森氏症是一種隱性遺傳疾病。這表示發病的患者需要同時帶有兩個異常的基因片段；一個來自母親而另一個來自父親。母親和父親本身應該沒問題，因為他們帶有一個正常的基因片段。然而，兄弟姐妹可能有相關風險。如果您被診斷出患有威爾森氏症並且有兄弟姐妹，他們應該接受基因檢驗。在極少數情況下，其他家庭成員也可能需要被基因檢驗。請務必詢問您的醫師或進行遺傳諮詢、以確認你的家庭成員是否應該接受基因檢驗。