



Болест на Уилсън/Wilson: Важни факти за пациентите

КАКВО Е БОЛЕСТТА НА УИЛСЪН/WILSON?

Болестта на Wilson е наследствено заболяване, което се явява в резултат на дефектен ген. Заболяването причинява прекомерно натрупване на мед в мозъка, черния дроб и други органи.

КАК СЕ ПРОЯВЯВА ПЪРВОНАЧАЛНО БОЛЕСТТА НА WILSON И КОИ СА НАЙ-ЧЕСТИТЕ СИМПТОМИ?

Някои от симптомите могат да започнат още в детска възраст или в началото на зрялата възраст. Тези неврологични симптоми обикновено включват:

- Неволени движения, вкл. абнормни пози (като дистония) или тремор
- Затруднения с равновесието или с координацията на ръцете
- Затруднения в говора или гълтането
- Когнитивни или поведенчески промени

Промените на черния дроб също са много чести при болестта на Wilson, също както и намалението на кръвните телца (анемия), бъбречните или сърдечните нарушения.

КАКВО ПРИЧИНЯВА БОЛЕСТТА НА WILSON?

Болестта на Wilson се унаследява. Причинява се от мутация в специфичен ген, който е отговорен за изхвърлянето на излишната мед от организма. Последствието от това е акумулирането на мед в тялото, особено в мозъка, черния дроб и очите. Симптомите на заболяването са белег на увредата, причинена от излишната мед в организма.

КАК МОЖЕ ДА СЕ ДИАГНОСТИЦИРА БОЛЕСТТА НА WILSON?

Важно е лекарите да търсят симптомите на това заболяване, защото диагнозата лесно може да бъде изпусната. Болестта на Wilson се диагностицира най-вече с изследване на кръв и урина.

Церулоплазминът е протеин, който се произвежда в черния дроб и който складира и пренася мед в цялото тяло. Кръвен тест, който измерва този протеин може да се използва за диагностициране на заболяването. Поради факта, че този тест понякога може да изпусне болестта на Wilson, се препоръчва да се проведе и тест на урина, който измерва нивата на медта. Този тест се състои в събиране на цялата урина на пациента за 24 часа. Правилното провеждане на този тест е от изключително значение за диагностицирането на болестта на Wilson.

Има и други тестове, които се допринасят за диагностицирането на болестта на Wilson:

- Изследване на очите за установяване на абнормно натрупана мед в роговицата (cornea)
- Биопсия на черен дроб за потвърждаване на диагнозата
- Магнитно-резонансна томография/МРТ – образно изследване на главния мозък за установяване на промени, свързани с болестта на Wilson
- Генетично тестване за поставяне на окончателната диагноза.

ЛЕКУВА ЛИ СЕ БОЛЕСТТА НА WILSON?

Да. Болестта на Wilson се лекува успешно. Ранната диагноза и лечение са важни, за да се предотвратят невъзвратими промени в мозъка и тялото.

ТРЯБВА ЛИ ДА СЕ ПРОМЕНИ ДИЕТАТА?

Много храни съдържат мед и повечето хора си набавят с диетата повече мед отколкото им е необходима. Ако имате болестта на Wilson, най-добре да избягвате или да ядете по-малко храни, богати на мед, като:

- Шоколад
- Ядки
- Морски дарове (особено ракообразни)
- Дроб

КАКВО ЛЕЧЕНИЕ Е НАЛИЧНО?

Има няколко вида лечения на болестта на Wilson. Те включват:

- Лекарства, които намаляват абсорбцията на мед в червата. Това са различни цинк-съдържащи медикаменти. Отнема известно време, докато тези препарати започнат да действат.
- Лекарства, които се свързват с медта в тялото. Те включват d-penicillamine, trientine и ammonium tetrathio-molybdate. Тези лекарства могат да имат сериозни странични ефекти и не са налични във всяка страна.
- Чернодробна трансплантация може да се приложи при тежките случаи, за да нормализира медния метаболизъм.

Могат да се използват и лекарства, които подобряват симптомите на заболяването, вкл. абнормните движения. Обсъдете с невролога си кои лекарства могат да се използват във Вашия случай.



Болест на Уилсън/Wilson: Важни факти за пациентите

Трябва ли да се изследват и другите членове на семейството?

Поради това, че болестта на Wilson е генетично заболяване, членовете на семейството могат да носят риск за развитието му. Болестта на Wilson е автозомно-рецесивно заболяване. Това означава, че са нужни две копия от абнормния ген: един от майката и един от бащата. Майката и бащата обикновено са здрави, тъй като те имат едно нормално/здрavo копие на гена. Братята и сестрите обаче носят риск. Ако сте диагностицирани с болест на Wilson и имате братя/сестри, те трябва да бъдат изследвани за това заболяване. В редки случаи и други членове на семейството могат да се изследват. Посъветвайте се с Вашия лекар или генетичен консултант дали е необходимо други членове на семейството Ви да бъдат изследвани.