



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# 肝豆状核变性（Wilson病） 患者须知

## 肝豆状核变性（WILSON病）患者须知

肝豆状核变性（Wilson病）是一种由于基因缺陷导致的遗传性疾病，会导致过量的铜沉积在大脑、肝脏及其他器官组织中。

## 肝豆状核变性（WILSON病）最初何时出现，常见的临床症状是什么？

有一些患者的临床表现可在儿童期或成年早期出现。常见的神经系统表现如下：

- 不自主运动，包括姿势异常（如肌张力障碍）或震颤
- 躯体平衡或手部协调出现困难
- 言语或吞咽出现困难
- 认知功能或行为出现改变

此外，肝脏、血液系统（如贫血）、肾脏及心脏问题也在肝豆状核变性（Wilson病）中较为常见。

## 肝豆状核变性（WILSON病）是如何导致的？

肝豆状核变性（Wilson病）是一种遗传性疾病，它是由一种特定基因变异引起的，该基因所编码的蛋白质负责清除体内多余的铜。因此，该基因变异会导致过多的铜沉积在大脑、肝脏以及眼中，铜过度沉积在人体造成损害导致该病的症状。

## 肝豆状核变性（WILSON病）该如何被诊断？

由于该病易被漏诊，因此临床医生需对患者出现的临床症状进行详细的鉴别和评估。肝豆状核变性（Wilson病）的诊断主要靠血液学和尿液的分析。

血浆铜蓝蛋白是一种在肝脏中产生的蛋白质，它能储存并携带铜到人体的器官中。检测血浆中铜蓝蛋白的水平有助于肝豆状核变性（Wilson病）的诊断；但是，该手段仍存在一定的漏诊率，因此建议进行尿液中铜离子水平的检测，后者需要收集患者24小时尿液，准确进行该项检查，对肝豆状核变性（Wilson病）的诊断非常重要。

此外，还有一些检查与该疾病的诊断相关，包括：

- 眼部角膜中是否有异常的铜沉积
- 肝脏活检
- 头颅核磁共振检查是否有与该病相关的影像学特征
- 基因检测

## 肝豆状核变性（WILSON病）可以被治疗吗？

是的，肝豆状核变性（Wilson病）是一种可治性疾病，且早期的诊断和治疗非常重要，可以避免大脑和身体其他脏器形成不可逆转的损害。

## 肝豆状核变性（WILSON病）患者需要改变饮食吗？

很多食物都含有铜，许多人常摄入比日常所需多的铜。但肝豆状核变性（Wilson病）患者应注意避免或少食用含铜量丰富的食物，其中包括：

- 巧克力
- 坚果
- 贝类动物
- 动物肝脏

## 肝豆状核变性（WILSON病）的治疗方法有哪些呢？

目前，治疗肝豆状核变性（Wilson病）的方法有很多种，包括：

- 减少铜在肠道内吸收的药物，例如锌制剂，但这类药物需要一定的治疗时间才能发挥作用；
  - 在体内与铜结合，并促进铜排出的药物，例如青霉胺、曲恩汀和四硫代钼酸铵，但这类药物可能有严重的副作用，且并非在每个国家都能够买到；
  - 在一些严重的情况下可以进行肝移植使得铜代谢正常化；
- 药物治疗可以改善疾病的临床症状，包括异常的运动。医患之间的沟通与交流关于何种治疗可能对你更合适。

## 其他家庭成员是否应该接受该疾病的检查？

由于肝豆状核变性（Wilson病）是一种遗传性疾病，家庭成员也可能具有一定的患病风险，该病是一种常染色体隐性遗传病，患者需要携带两个异常基因拷贝：一个来自母亲，一个来自父亲。父母亲因为均携带一个正常的基因拷贝，因此他们都是健康的。但是，患者的兄弟姐妹可能面临风险。因此，如果您患有肝豆状核变性（Wilson病），而且有兄弟姐妹，应该对他们进行疾病筛查的检查。在极少数情况下，其他家庭成员也可能需要接受筛查。如果您的家庭成员需要接受筛查，请咨询专业的医生或遗传学顾问。