



# Wilsoni tõbi: oluline teave patsientidele

## MIS ON WILSONI TÕBI?

Wilsoni tõbi on pärilik haigus, mida põhjustab vigane geen. See põhjustab liigse vasehulga ladestumist aju, maksa ja teistesse elunditesse.

## KUIDAS WILSONI TÕBI AVALDUB JA MILLISED ON SAGEDAMAD SÜMPTOMID?

Mõned Wilsoni tõve sümptomid võivad avalduda lapse- või varases täiskasvanueas. Need on neuroloogilised sümptomid, sealhulgas sageli järgmised:

- tahtmatud liigutused, sealhulgas ebanormaalne kehahoid (nt düstoonia) või värisemine (treemor);
- tasakaaluhäired või käte koordineerimise häired;
- kõne- või neelamisraskused;
- kognitiivsed või käitumuslikud muutused.

Wilsoni tõve korral on sageli ka maksaprobleeme, samuti kehvvveresust (aneemia), neeru- või südameprobleeme.

## MIS WILSONI TÕBE PÕHJUSTAB?

Wilsoni tõbi on pärilik. Seda põhjustab mutatsioon ühes kindlas geenis, mis reguleerib organismist liigset vaske eemaldava valgu tootmist. Selle tagajärjel ladestub vask organismi, eelkõige aju, maksa ja silmadesse. Liigest vasest tingitud kahjustused tekitavadki Wilsoni tõve sümptomeid.

## KUIDAS WILSONI TÕBE DIAGNOOSITAKSE?

Kuna Wilsoni tõbe on raske ära tunda, peavad arstid olema selle suhtes väga tähelepanelikud. Põhiliselt diagnoositakse seda vere- ja uriinianalüüsidega.

Organismis vaske talletava ja transportiva valgu nimi on tseruloplasmiin, seda toodetakse maksas. Wilsoni tõve diagnoosimiseks võidakse kasutada selle valgu sisaldust määravat vereanalüüsi. Kuid kuna see analüüs ei pruugi alati näidata Wilsoni tõbe, on soovitatav määrata ka uriini vasesisaldus. Selleks analüüsiks kogutakse 24 tunni uriin. Wilsoni tõve diagnoosimiseks on väga tähtis teha see uriinianalüüs õigesti.

Wilsoni tõve diagnoosimisel tehakse sageli ka muid uuringuid ja analüüse, sealhulgas:

- silmade läbivaatus ebanormaalsete vasekoguste tuvastamiseks sarvkestas;
- maksabiopsia diagnoosi kinnitamiseks;
- MRT-uuring Wilsoni tõvega seotud muutuste tuvastamiseks;
- geenianalüüs diagnoosi lõplikuks kinnitamiseks.

## KAS WILSONI TÕBI ON RAVITAV?

Jah. Wilsoni tõbi on väga hästi ravitav. Aju ja teiste elundite pöördumatute kahjustuste ärahoidmiseks on väga tähtis haigus varakult diagnoosida ja kiiresti ravi alustada.

## KAS MA PEAN MUUTMA OMA TOIDUVALIKUT?

Vaske sisaldavad paljud tavalised toidud ja enamik inimesi saab toidust vaske rohkem kui vaja. Kui teil on Wilsoni tõbi, on parem hoiduda vaserikastest toitudest või vähendada nende tarbimist, sealhulgas:

- šokolaad
- pähklid
- koorikloomad
- maks

## MILLISED RAVIMEETODID ON OLEMAS?

Wilsoni tõve raviks kasutatakse mitmesuguseid ravimeid. Need on:

- ravimid, mis vähendavad vase imendumist soolest. Nende seas on näiteks tsiingipreparaadid. Selliste ravimite toime avaldumiseks kulub aega.
- Organismis vaske siduvad ravimid. Need on d-penitsillamiin, trientiin ja ammoniumtetratiomolüübid. Neil ravimitel võivad olla rasked kõrvaltoimed ja need pole kõigis riikides saadaval.
- Rasketel juhtudel võidakse vase ainevahetuse normaliseerimiseks kasutada maksasiirdamist.

Ravimeid võidakse kasutada ka Wilsoni tõve sümptomite (sh ebanormaalsete liigutuste) vähendamiseks. Arutage oma arstiga, millised ravimeetodid või ravimid on teie jaoks kõige sobivamad.

## KAS ON VAJA KONTROLLIDA KA TEISI PERELIIKMEID?

Kuna Wilsoni tõbi on geneetiline haigus, võib see avalduda ka teistel pereliikmetel. Wilsoni tõbi on autosoomne retsessiivne haigus. See tähendab, et haiguse avaldumiseks on vaja ebanormaalse geeni kahte koopiat: ühte emalt ja teist isalt. Emal ja isal ei tohiks haigus avalduda, sest neil kummalgi on olemas üks normaalne geen. Aga teie õed-vennad võivad haigestuda. Kui teil on diagnoositud Wilsoni tõbi ja teil on õdesid-vendi, tuleks neile teha haiguse sõeluuring. Harvadel juhtudel tuleb võib-olla kontrollida ka teisi pereliikmeid. Pidage meeles küsida oma arstilt või geeninõustajalt, kas ka teie pereliikmeid tuleks haiguse suhtes kontrollida.