



Wilson-kór: Tudnivalók betegek részére

MI A WILSON-BETEGSÉG?

A Wilson-kór örökletes megbetegedés, melyet egy hibás gén okoz. A réz nagy mennyiségű felhalmozódásához vezet az agyban, májban és egyéb szervekben.

HOGYAN JELENIK MEG A BETEGSÉG, ÉS MIK A GYAKORI TÜNETEI?

A Wilson-kór néhány tünete gyermekkorban vagy fiatal felnőttkorban kezdődik. Ezek az idegrendszeri tünetek leggyakrabban:

- akaratlan mozgások beleértve a kóros tartást (például disztónia) vagy remegést,
- egyensúlyzavar és kézügyetlenség,
- beszéd- és nyelészavar,
- kognitív és magatartás zavarok.

A májfunkció zavara szintén gyakori Wilson-kórban, úgymint a vérszegénység, a veseműködés zavara, vagy szívproblémák.

MI OKOZZA A WILSON-KÓRT?

Wilson-kór egy örökletes betegség. Egy gén mutációja okozza, amely a réz kiürülését segítő fehérjét kódol. Működészavara következtében a réz felhalmozódik a szervezetben, főleg az agy, a szemek és a máj területén. A rézlerakódás okozta károsodás vezet a Wilson-kór tüneteire.

HOGYAN ISMERHETŐ FEL A WILSON-KÓR?

Fontos, hogy az orvosok gondosan figyeljék a Wilson-kór tüneteit, mert nem könnyű őket észrevenni. Főleg vér- és vizeletvizsgálat segíti a diagnózist. A ceruloplazmin egy olyan fehérje, amely a májban termelődik, és a feladata a réz felvétele és szállítása a szervezetben. A fehérje szintje a vérben segítheti a Wilson-kór diagnózisát. De mivel a teszt néha nem támasztja alá a Wilson-kórt, ajánlott a vizelettel ürített réz mennyiségét is megmérni. Ehhez a vizsgálathoz egy teljes 24 órás periódusban kell gyűjteni a vizeletet. A teszt szabályszerű kivitelezése nagyon fontos a Wilson-kór diagnózisához.

A kivizsgáláshoz gyakran további vizsgálatokra is szükség lehet:

- szemészeti vizsgálat a szaruhártyában felhalmozódott réz irányában,
- májbiopszia a diagnózis megerősítésére,
- agyi MR vizsgálat az idegrendszeri elváltozások ábrázolására,
- genetikai teszt a végleges diagnózishoz.

KEZELHETŐ A WILSON-KÓR?

Igen, a Wilson-kór jól kezelhető. A korai diagnózis és kezelés megelőzi az agy és a többi szerv maradandó károsodását.

MEGVÁLTOZTASSAM-E AZ ÉTRENDEMET?

Sok gyakran fogyasztott élelmiszer tartalmaz rézet, és a legtöbb ember többet fogyaszt, mint amennyi szükséges lenne. Ha Önnek Wilson-kórja van, a legjobb, ha kerül a rézben gazdag élelmiszereket, mint:

- csokoládé,
- olajos magvak,
- kagylófélék,
- máj.

MILYEN KEZELÉSEK ELÉRHETŐK?

Többféle kezelési lehetőség áll rendelkezésre Wilson-kóros betegek számára, ezek közé tartoznak:

- Gyógyszerek, melyek akadályozzák a réz felszívódását a belekből, mint például a cink. Időre van szükség, hogy ezek a gyógyszerek kifejtsék a hatásukat.
- Gyógyszerek, melyek hozzákötődnek a rézhez a szervezetben. Ilyen például a d-penicillamin, a trientin és az ammónium-tetratio-molibdát. Ezeknek a gyógyszereknek komoly mellékhatásaik lehetnek, és nem érhetők el minden országban.
- Súlyos esetekben máj transzplantációra lehet szükség a réz anyagcsere rendezéséhez.

Gyógyszerrel javíthatók a Wilson-kór tünetei is, mint például az akaratlan mozgások. Beszéljen a kezelőorvosával arról, melyik kezelés vagy kezelések legmegfelelőbbek Önnek.

SZÜKSÉGES-E SZŰRNI A CSALÁDTAGOKAT?

Mivel a Wilson-kór örökletes, a családtagoknál is fennállhat a hajlam a betegségre. A Wilson-kór autoszomális recesszív öröklésű. Ez azt jelenti, hogy a hibás génből két változat szükséges; egy az anyától és egy az apától. Az anyánál és az apánál valószínűleg nem alakul ki a betegség, mivel van egy normális génváltozatuk. Ugyanakkor a beteg nővéreinek, fivéreinek fennáll a kockázat. Ha diagnosztizálják Önnél a Wilson-kórt, és vannak testvérei, akkor őket is le kell szűrni a betegségre. Ritka esetekben más családtagokat is szűrni kell. Beszéljen az orvosával vagy egy genetikai tanácsadóval, hogy kell-e szűrni a családtagjait.