



# Болезнь Вильсона: что необходимо знать пациентам?

## Что такое болезнь Вильсона?

Болезнь Вильсона — это наследственное заболевание, вызванное дефектом в одном из генов. Оно приводит к избыточному отложению меди в головном мозге, печени и других органах.

## Каковы первые симптомы болезни Вильсона и наиболее частые её проявления?

Некоторые симптомы болезни Вильсона могут начаться в детстве или раннем взрослом возрасте. К таким неврологическим проявлениям относятся:

- непроизвольные движения, включая формирование ненормальных поз (дистония) или тремор (дрожание)
- нарушение равновесия и координации движений рук
- нечёткость речи и нарушение глотания
- когнитивные и поведенческие изменения

Также при болезни Вильсона часто наблюдаются нарушение функции печени, снижение числа эритроцитов (анемия), проблемы с почками или сердцем.

## Из-за чего развивается болезнь Вильсона?

Болезнь Вильсона является наследственной. Она развивается вследствие мутации в определённом гене, с которого образуется белок, необходимый для выведения излишков меди из организма. Медь начинает накапливаться во всём организме, особенно в головном мозге, печени и глазах. Из-за повреждений, связанных с избытком меди, развиваются симптомы болезни Вильсона.

## Как можно диагностировать болезнь Вильсона?

Врачам необходимо тщательно проводить осмотр на предмет симптомов болезни Вильсона, т.к. в ряде случаев их можно легко пропустить. В основном диагноз устанавливается на основании анализов крови и мочи.

В печени вырабатывается белок церулоплазмин, который обеспечивает хранение и перенос меди по организму. Анализ крови, измеряющий содержание этого белка, может использоваться для диагностики болезни Вильсона. Тем не менее иногда этот тест может «пропустить» болезнь Вильсона, поэтому рекомендуется также исследовать содержание меди в моче. Этот анализ включает в себя сбор

мочи в течение 24 часов. Соблюдение правильной техники этого исследования крайне важно для диагностики болезни Вильсона.

Существуют и другие обследования, часто используемые при болезни Вильсона, включая:

- исследование глаз для определения аномального отложения меди в роговице
- биопсия печени для подтверждения диагноза
- МРТ головного мозга для определения характерных для болезни Вильсона изменений
- генетическое тестирование для окончательного подтверждения диагноза

## Лечится ли болезнь Вильсона?

Да. Болезнь Вильсона может очень хорошо поддаваться лечению. Наиболее ранние диагностика и начало лечения важны для предотвращения необратимых повреждений в головном мозге и в организме вообще.

## Должен ли я изменить диету?

Многие из распространённых продуктов содержат медь, и большинство людей получает её с пищей больше, чем необходимо. Если у вас есть болезнь Вильсона, желательно избегать или сократить употребление продуктов, богатых медью, включая:

- шоколад
- орехи
- моллюски и ракообразные
- печень

## Какие доступны способы лечения?

Существует несколько подходов к лечению болезни Вильсона, которые перечислены ниже.

- Лекарства, снижающие всасывание меди в кишечнике. К ним относятся препараты цинка. Эффект от таких лекарств проявляется не сразу.
- Лекарства, связывающие медь в организме. К ним относятся d-пеницилламин, триентин и тетратиомолибдат аммония. У этих препаратов могут быть серьёзные нежелательные эффекты, и они доступны не во всех странах.
- В тяжёлых случаях для нормализации метаболизма меди может использоваться трансплантация печени.



# Болезнь Вильсона: что необходимо знать пациентам?

Ряд лекарств может также применяться для уменьшения выраженности симптомов болезни Вильсона, например, двигательных нарушений. Обсудите со своим доктором, какие методы лечения подходят вам в наибольшей степени.

## НЕОБХОДИМО ЛИ ТЕСТИРОВАТЬ ДРУГИХ ЧЛЕНОВ СЕМЬИ?

Поскольку болезнь Вильсона является генетическим заболеванием, члены семьи могут быть в группе риска по этому состоянию. Болезнь Вильсона имеет аутосомно-рецессивное наследование. Это означает, что для развития заболевания необходимо наличие мутаций в двух копиях гена: одной, унаследованной от отца, и одной — от матери. При этом оба родителя будут здоровы, т.к. у них есть по одной нормальной копии гена. Тем не менее в группу риска входят братья и сестры. Если у вас диагностирована болезнь Вильсона и у вас есть братья и (или) сестры, то они должны пройти скрининг на это заболевание. В редких случаях необходимо обследовать и других членов семьи. Не забудьте уточнить у вашего врача или генетика, надо ли протестировать членов вашей семьи.