



# Wilsonova choroba: Základné fakty pre pacientov

## ČO JE TO WILSONOVA CHOROBA?

Wilsonova choroba je dedičné ochorenie, pri ktorom poškodenie génu zapríčiňuje ukládanie nadmerného množstva medi v mozgu, pečeni a iných orgánoch.

## AKO SA WILSONOVA CHOROBA NAJPRV PREJAVUJE A AKÉ SÚ JEJ PRÍZNAKY?

Niektoré prejavy Wilsonovej choroby môžu začínať v detstve alebo skorej dospelosti. Medzi tieto príznaky patria:

- mimovoľné pohyby vrátane abnormálnych postúr (ako je dystónia) alebo tras
- problémy s rovnováhou a koordináciou rúk
- problémy s rečou a prehltním
- zmeny v kognícii a správaní

Časté sú rovnako pečeňové problémy, ako aj chudokrvnosť, obličkové alebo srdcové poruchy.

## ČO SPÔSOBUJE WILSONOVU CHOROBU?

Wilsonova choroba je dedičná. Je spôsobená mutáciou špecifického génu, ktorý vytvára bielkovinu, ktorá odstraňuje meď z tela. To spôsobuje, že sa meď hromadí v tele, hlavne v mozgu, pečeni a očiach. Poškodenie z nadmerného ukládania medi spôsobuje príznaky Wilsonovej choroby.

## AKO SA WILSONOVA CHOROBA DIAGNOSTIKUJE?

Keďže sa Wilsonova choroba ľahko prehliadne, je pre lekárov dôležité pozorne sledovať jej príznaky. Diagnostikuje sa najmä genetickým testovaním.

Bielkovina, ktorá sa produkuje v pečeni, a ktorá viaže meď, sa volá ceruloplazmín. Jej detekcia krvným testom sa využíva v diagnostike Wilsonovej choroby. Avšak, keďže tento test niekedy nezachytí Wilsonovu chorobu, doporučuje sa test s vyšetrením medi v moči. Zbiera sa pri ňom moč za obdobie 24 hodín. Na diagnostikovanie Wilsonovej choroby je veľmi dôležité urobiť tento test presne.

Ďalšie vyšetrenia v súvislosti s Wilsonovou chorobou sú:

- očné vyšetrenie na stanovenie usadzovania medi na rohovke
- biopsia pečene na potvrdenie diagnózy
- MRI mozgu na detekciu zmien pri Wilsonovej chorobe
- genetické testovanie, ktoré slúži na konečné stanovenie diagnózy

## JE WILSONOVA CHOROBA LIEČITEĽNÁ?

Áno. Wilsonova choroba je liečiteľná. V prevencii nezvratného poškodenia mozgu a tela je však dôležitá včasná diagnóza a liečba.

## MAL BY SOM ZMENIŤ STRAVOVANIE?

Množstvo potravín obsahuje meď a väčšina ľudí ju tak získava viacej ako je potrebné. Ak máte Wilsonovu chorobu, najlepšie sa je vyhýbať alebo jesť menej potravín, ktoré sú bohaté na meď, ako je:

- čokoláda
- oriešky
- mäkkýše
- pečienka

## AKÁ LIEČBA JE DOSTUPNÁ?

Existuje niekoľko dostupných typov liečby Wilsonovej choroby:

- Lieky, ktoré znižujú absorpciu medi z čreva, ako napríklad zinok. Tieto lieky vyžadujú čas aby zaberali.
- Lieky, ktoré sa viažu na meď v tele, ako je d-penicilamín, trientin a amónium tetratio-molybdát. Tieto lieky môžu mať vážne nežiaduce účinky a nie sú dostupné v každej krajine.
- Transplantácia pečene sa môže využiť v ťažkých prípadoch s cieľom normalizovať metabolizmus medi.

Môžu sa používať lieky aj na zlepšenie prejavov Wilsonovej choroby, napríklad na mimovoľné pohyby. Porozprávajte sa so svojim lekárom, ktorá liečba môže byť pre Vás vhodná.

## MALI BY BYŤ OSTATNÍ ČLENOVIA RODINY VYŠETROVANÍ?

Keďže Wilsonova choroba je genetické ochorenie, rodinní príslušníci môžu byť v riziku. Wilsonova choroba je autozomálne recesívne ochorenie, čo znamená, že na zdedenie choroby sú potrebné dve kópie abnormálneho génu- jeden od matky a jeden od otca. Rodičia by mali byť zdraví, keďže majú jednu normálnu kópiu génu. Súrodenci sú však rizikovní. Ak máte diagnostikovanú Wilsonovu chorobu, mali by byť vyšetrení na Wilsonovu chorobu aj oni. Vzácnejšie môžu byť vyšetrení aj ostatní členovia rodiny. Požiadajte svojho lekára alebo genetického poradcu ohľadne vyšetrenia Vašich príbuzných.