



# โรควิลสัน: ข้อเท็จจริงที่จำเป็น สำหรับผู้ป่วย

## โรควิลสัน (WILSON'S DISEASE) คืออะไร

โรควิลสันเป็นโรคความผิดปกติทางพันธุกรรม ซึ่งมีผลทำให้เกิดการคั่งของปริมาณทองแดงในสมอง ตับ และอวัยวะอื่นๆ

## อาการแรกเริ่มของโรควิลสันคืออะไร และอาการที่พบบ่อยเป็นอย่างไรบ้าง

อาการของโรควิลสันอาจเกิดได้ตั้งแต่วัยเด็ก หรือผู้ใหญ่ตอนต้น อาการทางระบบประสาทที่พบบ่อย ได้แก่

- การเคลื่อนไหวผิดปกติ รวมถึงภาวะผิดปกติ (Abnormal posturing) เช่น ภาวะบิดเกร็งผิดปกติ (Dystonia) อาการสั่น (Tremor) เป็นต้น
- การทรงตัวลำบากหรือความผิดปกติของการประสานงานการเคลื่อนไหวมือ
- การพูดลำบากหรืออาการกลืนลำบาก
- พฤติกรรมหรือบุคลิกภาพพร่อง

นอกจากนี้ ยังสามารถพบภาวะการทำงานของตับผิดปกติ ภาวะโลหิตจาง การทำงานของไตและหัวใจผิดปกติได้อีกด้วย

## สาเหตุของโรควิลสันคืออะไร

สาเหตุเกิดการการได้รับการถ่ายทอด (Inherited) พันธุกรรมของยีนผิดปกติ ที่มีความจำเพาะต่อการสร้างโปรตีนที่มีหน้าที่กำจัดทองแดงออกจากร่างกาย ส่งผลให้ผู้ป่วยเกิดภาวะทองแดงเกินและคั่งตามอวัยวะต่างๆ ได้แก่ สมอง ตับ และดวงตา เป็นต้น ซึ่งภาวะทองแดงคั่งนี้ทำให้เกิดอาการของโรควิลสันในระบบต่างๆ

## โรควิลสันถูกวินิจฉัยอย่างไร

เริ่มต้นแพทย์จะสงสัยว่าผู้ป่วยเป็นโรควิลสันจากประวัติอาการ และการตรวจร่างกาย จากนั้นจึงให้การส่งตรวจเลือดและปัสสาวะ โดยแพทย์จะส่งตรวจเลือดเพื่อวัดระดับเซอรูโลพลาสมีน (Ceruloplasmin) ซึ่งเป็นโปรตีนที่ถูกสร้างจากตับ มีหน้าที่กักเก็บและลำเลียงทองแดงไปยังส่วนต่างๆของร่างกาย ทั้งนี้ แพทย์จะส่งตรวจระดับทองแดงในปัสสาวะ 24 ชั่วโมง เนื่องจากการวินิจฉัยจากเลือดเพียงอย่างเดียวอาจเกิดความผิดพลาดได้

นอกจากนี้ ยังมีตรวจอื่นๆอีก เพื่อช่วยในการวินิจฉัยโรควิลสัน ได้แก่ การตรวจตาเพื่อหาลักษณะของการการที่มีทองแดงสะสมในกระจกตา (Cornea) การเจาะชิ้นเนื้อตับเพื่อยืนยันการพบสารทองแดงคั่งในเนื้อตับ (Liver biopsy) การตรวจภาพถ่ายสมองจากคลื่นแม่เหล็กไฟฟ้า (Magnetic resonance imaging brain, MRI brain) และการตรวจทางพันธุศาสตร์ (Genetic test)

## โรควิลสันรักษาได้หรือไม่

โรควิลสันรักษาได้ การวินิจฉัยตั้งแต่ระยะเริ่มมีความสำคัญ และสามารถช่วยป้องกันการผิดปกติแบบถาวรของสมองและอวัยวะอื่นๆ

## ผู้ป่วยควรปรับเปลี่ยนการรับประทานอาหารหรือไม่

อาหารโดยทั่วไปมักมีการปนเปื้อนทองแดง และประชาชนมักได้รับการบริโภคทองแดงเกินกว่าความจำเป็น ในผู้ป่วยเป็นโรควิลสันนั้น จึงแนะนำให้ลดหรือหลีกเลี่ยงอาหารที่อุดมไปด้วยทองแดง ได้แก่ ช็อกโกแลต ถั่ว หอยและตับ เป็นต้น

## ในปัจจุบันโรควิลสันรักษาอย่างไร

ในปัจจุบัน มีการรักษาหลากหลายวิธี ได้แก่

- การใช้ยาเพื่อลดระดับการดูดซึมทองแดงจากระบบทางเดินอาหาร ได้แก่ ยาจากสารสังกะสี (Zinc) ซึ่งการรักษาด้วยวิธีนี้ต้องใช้เวลานานจึงเห็นผล
- การรักษาด้วยยาที่ออกฤทธิ์ขับทองแดงในร่างกาย ได้แก่ D-penicillamide, trientine และ ammonium tetrathiomolybdate ซึ่งยากลุ่มนี้อาจก่อให้เกิดผลข้างเคียงรุนแรงและไม่มีใช้ในบางประเทศ
- การปลูกถ่ายตับ (Liver transplant) ใช้ในผู้ป่วยที่มีอาการรุนแรงเพื่อที่จะทำให้กระบวนการเมตาบอลิซึมของระดับทองแดงปกติ

นอกจากนี้ ยังอาจมีการใช้ยาเพื่อลดอาการเคลื่อนไหวผิดปกติในผู้ป่วยวิลสัน ทั้งนี้แนะนำให้ปรึกษาแพทย์ผู้เชี่ยวชาญถึงแนวทางการรักษาที่เหมาะสมในผู้ป่วยแต่ละราย ไม่ควรซื้อยารับประทานเอง

## สมาชิกในครอบครัวควรได้รับการตรวจโรควิลสันด้วยหรือไม่

เนื่องจากโรควิลสันเป็นโรคทางพันธุกรรม สมาชิกในครอบครัวจึงมีความเสี่ยงในการเป็นโรค การถ่ายทอดพันธุกรรมของโรคนี้เป็นในรูปแบบยีนด้อย (Autosomal recessive condition) ซึ่งหมายความว่าผู้ที่ป่วยเป็นโรควิลสันต้องได้รับยีนที่ผิดปกติมาจากทั้งพ่อและแม่ ซึ่งอาจเป็นพาหะของพันธุกรรมก่อโรค (Carrier) โดยไม่มีอาการ ดังนั้นญาติสายตรง เช่น พี่สาว น้องสาว พี่ชาย และน้องชาย จัดเป็นเป็นกลุ่มเสี่ยง จึงควรได้รับการตรวจทางพันธุศาสตร์

ในบางกรณี อาจพิจารณาการตรวจทางพันธุศาสตร์ในญาติคนอื่นๆร่วมด้วย ทั้งนี้แนะนำให้ปรึกษาแพทย์ หรือผู้ให้คำแนะนำเกี่ยวกับโรคพันธุกรรม (Genetic counselor) เพื่อพิจารณาแนวทางในการตรวจเป็นรายๆไป