



Wilsonova bolest: ključne činjenice za pacijente

ŠTO JE WILSONOVA BOLEST?

Wilsonova bolest je nasljedna bolest koju uzrokuje genska mutacija, koja dovodi do skladištenja prekomjerne razine bakra u mozgu, jetri i drugim organima.

KADA NASTUPA WILSONOVA BOLEST I KOJI SU SIMPTOMI?

Neki simptomi Wilsonove bolesti mogu započeti u djetinjstvu ili ranoj odrasloj dobi. Ovi neurološki simptomi često uključuju:

- Nehotični pokreti, uključujući abnormalno držanje tijela (poput distonije) ili drhtanje
- Poteškoće s ravnotežom ili koordinacijom ruku
- Poteškoće s govorom ili gutanjem
- Kognitivne poteškoće ili promjene ponašanja

Problemi s jetrom također su česti kod Wilsonove bolesti, kao i niska krvna slika (anemija), problemi s bubrezima ili srcem.

ŠTO UZROKUJE WILSONOVU BOLEST?

Wilsonova bolest je naslijeđena. Uzrokovana je mutacijom određenog gena koji stvara protein potreban za uklanjanje viška bakra iz tijela. To dovodi do nakupljanja bakra u tijelu, posebno u mozgu, jetri i očima. Šteta koju uzrokuje višak bakra proizvodi simptome Wilsonove bolesti.

KAKO SE DIJAGNOSTICIRA WILSONOVA BOLEST?

Liječnicima je važno pažljivo paziti na simptome Wilsonove bolesti, jer se lako mogu propustiti. Uglavnom se dijagnosticira ispitivanjem krvi i urina. Ceruloplazmin je protein stvoren u vašoj jetri koji skladišti i prenosi bakar kroz vaše tijelo. Za dijagnozu se koristi krvni test kojim se mjeri razina ceruloplazmina, no test ponekad može biti lažno negativna, stoga se kod visoke sumnje na Wilsonovu bolest preporučuje test koji mjeri razinu bakra u urinu. Ovaj test uključuje prikupljanje urina tijekom 24-satnog razdoblja. Ispravno provođenje urinskog testa je vrlo važno za dijagnozu Wilsonove bolesti.

Postoje i drugi testovi često povezani s dijagnozom Wilsonove bolesti, uključujući:

- Očni pregledi za otkrivanje abnormalnog bakra u rožnici
- Biopsija jetre za potvrdu dijagnoze
- Magnetska rezonancija mozga za otkrivanje promjena povezanih s Wilsonovim
- Genetsko ispitivanje radi postavljanja konačne dijagnoze.

MOŽE LI SE WILSONOVA BOLEST LIJEČITI?

Da. Wilsonova bolest se može liječiti. Rano dijagnosticiranje i liječenje važni su za sprečavanje nepovratnih oštećenja mozga i tijela.

TREBAM LI PROMIJENITI DIJETU?

Mnoge uobičajene namirnice uključuju bakar i većina ljudi dobiva više nego što im treba. Ako imate Wilsonovu bolest, najbolje je izbjegavati ili jesti manje hrane bogate bakrom, uključujući:

- Čokolada
- Orašasti plodovi
- Školjka
- Jetra

KOJE JE LIJEČENJE DOSTUPNO?

Postoji nekoliko vrsta liječenja za Wilsonovu bolest. To uključuje:

- Lijekovi koji smanjuju apsorpciju bakra iz crijeva, uključujući pripravke cinka. Lijekovima poput ovih treba neko vrijeme da djeluju.
- Lijekovi koji se u tijelu vežu za bakar. Tu spadaju d-penicilamin, trientin i amonijev tetratio-molibdat. Ovi lijekovi mogu imati ozbiljne nuspojave i nisu dostupni u svakoj zemlji.
- Transplantacija jetre može se koristiti u težim slučajevima za normalizaciju metabolizma bakra.

Lijekovi se također mogu koristiti za poboljšanje simptoma Wilsonove bolesti, uključujući abnormalne pokrete. Razgovarajte sa svojim liječnikom o tome koji vam tretman ili tretmani mogu biti prikladni.

TREBAJU LI SE OSTALI ČLANOVI OBITELJI TESTIRATI?

Budući da je Wilsonova bolest genetski poremećaj, članovi obitelji mogu biti u opasnosti od razvijanja ili prenošenja bolesti.

Wilsonova bolest se nasljeđuje autosomno recesivno, što znači da su potrebne dvije kopije abnormalnog gena; jedan od majke i jedan od oca, kako bi se razvila bolest. Majka i otac su asimptomatski nosioci, jer imaju jednu normalnu kopiju te se bolest ne razvija. Međutim, braća i sestre mogu biti u opasnosti od razvijanja bolesti. Preporuča se u svim slučajevima gensko testiranje braće i sestara kako bi se otkrila eventualna prisutnost bolesti ili nošenje gena. U rijetkim slučajevima možda će trebati biti pregledani i drugi članovi obitelji. Svakako pitajte svog liječnika ili savjetnika za genetiku treba li pregledati članove vaše obitelji.