



Maladie de Wilson : points essentiels pour les patients

QU'EST-CE QUE LA MALADIE DE WILSON ?

La maladie de Wilson est une maladie héréditaire causée par une mutation génétique. Elle provoque un excès de cuivre qui s'accumule dans le cerveau, le foie et d'autres organes.

COMMENT LA MALADIE DE WILSON DÉBUTE ET QUELS SYMPTÔMES PEUT-ELLE CAUSER ?

Certains symptômes de la maladie de Wilson peuvent apparaître dans l'enfance ou chez le jeune adulte. Ces symptômes neurologiques comprennent souvent :

- Des mouvements anormaux, incluant des postures anormales (comme des dystonies) ou des tremblements
- Des troubles de l'équilibre et de la coordination de la main
- Des troubles de la parole ou de déglutition
- Des troubles cognitifs ou des modifications comportementales

Les atteintes du foie sont également courantes dans la maladie de Wilson, comme une baisse de l'hémoglobine (anémie), des problèmes rénaux ou cardiaques.

QU'EST CE QUI CAUSE LA MALADIE DE WILSON ?

La maladie de Wilson est une affection héréditaire. Elle est causée par une mutation spécifique d'un gène qui fabrique une protéine permettant d'éliminer l'excès de cuivre du corps. Cela provoque une accumulation de cuivre, en particulier dans le cerveau, le foie et les yeux. Les dommages causés par cet excès de cuivre provoquent la maladie de Wilson.

COMMENT LA MALADIE DE WILSON EST-ELLE DIAGNOSTIQUÉE ?

Il est important pour les médecins de surveiller attentivement les symptômes de la maladie de Wilson, car elle peut facilement passer inaperçue. Le diagnostic se fait principalement par analyses de sang et d'urines.

La céruléoplasmine est une protéine fabriquée dans votre foie qui stocke et transporte le cuivre à travers votre corps. Un test sanguin pour doser cette protéine peut être utilisé pour diagnostiquer la maladie de Wilson. Parfois, ce test sanguin peut manquer le diagnostic, un test urinaire qui mesure le taux de cuivre est recommandé. Ce test nécessite de recueillir les urines sur une période de 24h. La réalisation correcte de ce test est très importante pour le diagnostic de maladie de Wilson.

Il existe aussi d'autres tests souvent associés à la maladie de Wilson, comprenant :

- Examen des yeux pour détecter des dépôts anormaux de cuivre au niveau de la cornée
- Biopsie du foie pour confirmer le diagnostic
- IRM cérébrale pour détecter des anomalies associées à la maladie de Wilson
- Test génétique pour établir le diagnostic final.

LA MALADIE DE WILSON EST-ELLE TRAITABLE ?

Oui. La maladie de Wilson est très traitable. Un diagnostic et un traitement précoce sont importants pour prévenir les dommages irréversibles au niveau du cerveau et du corps.

EST-CE QUE JE DOIS MODIFIER MON RÉGIME ALIMENTAIRE ?

De nombreux aliments courants contiennent du cuivre et la plupart des gens en consomment plus qu'ils n'en ont besoin. Si vous avez une maladie de Wilson, il est préférable d'éviter ou de manger moins d'aliments riches en cuivre, notamment :

- Le chocolat
- Des noisettes
- Des fruits de mer
- Du foie

QUELS SONT LES TRAITEMENTS DISPONIBLES ?

Il existe plusieurs types de traitement disponibles pour la maladie de Wilson. Ceux-ci comprennent :

- Des médicaments qui diminuent l'absorption du cuivre par l'intestin. Ces médicaments comprennent des préparations de zinc. Ces médicaments mettent du temps à faire effet.
- Des médicaments qui se lient au cuivre dans le corps. Ces médicaments incluent la D-penicillamine, la trientine et le tétrathiomolybdate d'ammonium. Ces médicaments peuvent
- La transplantation hépatique peut être nécessaire dans certaines formes sévères pour normaliser le métabolisme du cuivre.

Les médicaments peuvent également être utilisés pour améliorer les symptômes de la maladie de Wilson, y compris les mouvements anormaux. Parlez-en à votre médecin pour savoir quel(s) traitement(s) peut(vent) être approprié(s) pour vous.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Maladie de Wilson : points essentiels pour les patients

EST-CE QUE LES AUTRES MEMBRES DE MA FAMILLE DOIVENT ÊTRE TESTÉS ?

La maladie de Wilson étant une maladie génétique, certains membres de votre famille peuvent également être atteints.

La maladie de Wilson est une maladie autosomique récessive. Cela signifie que deux copies du gène anormal sont nécessaires ; une de la mère et une du père. La mère et le père sont généralement asymptomatique car ils n'ont qu'une copie du gène. Cependant, les frères et sœurs peuvent être à risque de développer la maladie. Si on vous diagnostique une maladie de Wilson et que vous avez des frères et sœurs, ils devraient être dépistés pour la maladie. Dans de rares cas, d'autres membres de la famille peuvent également avoir besoin d'être dépistés. Assurez-vous de demander à votre médecin ou à un conseiller en génétique si les membres de votre famille doivent se faire dépister.