



Penyakit Wilson: Fakta penting bagi pasien

APA PENYAKIT WILSON?

Penyakit Wilson adalah penyakit bawaan yang disebabkan oleh gen yang rusak. Ini menyebabkan kadar tembaga yang berlebihan disimpan di otak, hati dan organ lain.

BAGAIMANA PENYAKIT WILSON PERTAMA KALI MUNCUL DAN APA GEJALA UMUMNYA?

Beberapa gejala penyakit Wilson mungkin dimulai pada masa kanak-kanak atau awal masa dewasa. Gejala neurologis ini sering kali meliputi:

- Gerakan yang tidak bisa dikontrol, termasuk postur tubuh yang tidak normal (seperti distonia) atau tremor
- Kesulitan dengan keseimbangan atau koordinasi tangan
- Kesulitan berbicara atau menelan
- Perubahan kognitif atau perilaku

Masalah hati juga umum terjadi pada penyakit Wilson, serta jumlah darah rendah (anemia), masalah ginjal, atau masalah jantung.

APA PENYEBAB PENYAKIT WILSON?

Penyakit Wilson diturunkan. Ini disebabkan oleh mutasi gen tertentu yang membuat protein dibutuhkan untuk menghilangkan kelebihan tembaga dari tubuh. Hal ini menyebabkan tembaga menumpuk di dalam tubuh terutama otak, hati dan mata. Kerusakan akibat kelebihan tembaga menghasilkan gejala penyakit Wilson.

BAGAIMANA PENYAKIT WILSON DAPAT DIDIAGNOSIS?

Penting bagi dokter untuk berhati-hati terhadap gejala penyakit Wilson, karena gejala tersebut mudah terlewat. Penyakit Wilson terutama didiagnosis dengan tes darah dan urin.

Ceruloplasmin adalah protein yang dibuat di hati Anda yang menyimpan dan membawa tembaga ke seluruh tubuh Anda. Tes darah yang mengukur protein tersebut dapat digunakan untuk mendiagnosis penyakit Wilson. Tapi, karena tes itu terkadang bisa salah dari tes Wilson, sehingga juga disarankan untuk mengukur tes urine yang mengukur kadar tembaga. Tes ini melibatkan pengumpulan urin selama 24 jam penuh. Melakukan tes urine ini dengan benar sangat penting untuk mendiagnosis penyakit Wilson.

Ada tes lain yang sering dikaitkan dengan diagnosis penyakit Wilson, termasuk:

- Pemeriksaan mata untuk mendeteksi tembaga abnormal di kornea
- Biopsi hati untuk memastikan diagnosis
- Pemindaian otak MRI untuk mendeteksi perubahan yang terkait dengan Wilson
- Tes genetik untuk membuat diagnosis akhir.

APAKAH PENYAKIT WILSON BISA DIobati?

Iya. Penyakit Wilson sangat bisa disembuhkan. Diagnosis dan pengobatan dini penting untuk mencegah kerusakan permanen pada otak dan tubuh.

HARUSKAH SAYA MENGUBAH DIET SAYA?

Banyak makanan umum mengandung tembaga dan kebanyakan orang mengonsumsi makanan tersebut berlebihan. Jika Anda menderita penyakit Wilson, sebaiknya hindari atau makan lebih sedikit makanan kaya tembaga, termasuk:

- Cokelat
- Kacang
- Kerang
- Hati

PENGobatan APA YANG TERSEDIA?

Ada beberapa jenis pengobatan yang tersedia untuk penyakit Wilson. Ini termasuk:

- Obat-obatan yang menurunkan penyerapan tembaga dari usus. Ini termasuk tablet seng. Pengobatan seperti ini membutuhkan waktu untuk bekerja.
- Obat-obatan yang mengikat tembaga di dalam tubuh. Ini termasuk d-penicillamine, trientine, dan ammonium tetrathiomolybdate. Obat-obatan ini mungkin memiliki efek samping yang serius dan tidak tersedia di setiap negara.
- Transplantasi hati dapat digunakan pada kasus yang parah untuk menormalkan metabolisme tembaga.

Beberapa obat juga dapat digunakan untuk memperbaiki gejala penyakit Wilson, termasuk gerakan abnormal. Bicarakan dengan dokter Anda tentang perawatan atau perawatan mana yang mungkin sesuai untuk Anda.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Penyakit Wilson: Fakta penting bagi pasien

HARUSKAH ANGGOTA KELUARGA LAINNYA DIPERIKSA?

Karena penyakit Wilson adalah kelainan genetik, anggota keluarga mungkin berisiko. Wilson's adalah kondisi autosomal resesif. Ini berarti dibutuhkan dua salinan dari gen abnormal; satu dari ibu dan satu dari ayah. Ayah dan ibu seharusnya baik-baik saja, karena mereka memiliki satu salinan biasa. Namun, saudara laki-laki dan perempuan mungkin berisiko. Jika Anda didiagnosis dengan Wilson dan memiliki saudara kandung, mereka harus diskriminasi untuk penyakitnya. Dalam kasus yang jarang terjadi, anggota keluarga lain mungkin juga perlu diskriminasi. Pastikan untuk bertanya kepada dokter atau konselor genetika apakah anggota keluarga Anda harus diskriminasi.