



# Malattia di Wilson: Aspetti essenziali per i pazienti

## COS'È LA MALATTIA DI WILSON?

La malattia di Wilson è una condizione ereditaria causata da un gene mutato. Questa mutazione causa un livello eccessivo di rame che è accumulato nel cervello, nel fegato e in altri organi.

## QUALI SONO I PRIMI SEGNI E SINTOMI DELLA MALATTIA DI WILSON?

Alcuni sintomi della malattia di Wilson possono iniziare nell'infanzia o all'inizio dell'età adulta. Questi sintomi neurologici includono spesso:

- Movimenti involontari, quali posture abnormi (come la distonia) o tremore
- Deficit dell'equilibrio o con la coordinazione delle mani
- Deficit del linguaggio o della deglutizione
- Cambiamenti cognitivo-comportamentali

Le alterazioni epatiche sono comuni nella malattia di Wilson, come anche l'anemia, e problematiche renali o cardiache.

## QUAL È LA CAUSA DELLA MALATTIA DI WILSON?

La malattia di Wilson è una condizione ereditaria. Essa è causata da una mutazione in un gene specifico che produce una proteina necessaria a rimuovere l'eccesso di rame dal corpo. Ciò causa un accumulo di rame nel corpo, specialmente nel cervello, nel fegato e negli occhi. Il danno causato dal rame in eccesso causa i sintomi della malattia di Wilson.

## COM'È DIAGNOSTICATA LA MALATTIA DI WILSON?

È importante che i medici osservino attentamente i sintomi della malattia di Wilson, in quanto essi sono facilmente sottovalutati. La diagnosi avviene solitamente attraverso un esame del sangue e delle urine.

La ceruloplasmina è una proteina prodotta nel fegato che conserva e trasporta il rame nel corpo. Un esame del sangue che misura tale proteina può essere utile per diagnosticare la malattia di Wilson. A volte, siccome questo test può non essere dirimente, può essere necessario effettuare un esame delle urine per misurare i livelli di rame. Questo esame prevede la raccolta delle urine per 24 ore. È importante eseguire questo esame in maniera corretta per diagnosticare la malattia di Wilson.

Vi sono altri possibili esami diagnostici per la malattia di Wilson, fra cui:

- Esame oculare per dimostrare il rame in eccesso nella cornea.
- Biopsia epatica per confermare la diagnosi.

- RMN encefalo per documentare le anomalie associate con la malattia di Wilson.
- Test genetico per diagnosi definitiva.

## LA MALATTIA DI WILSON È CURABILE?

Sì. La malattia di Wilson può essere curata. La diagnosi precoce e il trattamento sono importanti per prevenire danni irreversibili al cervello e al corpo.

## È IMPORTANTE CAMBIARE LA PROPRIA DIETA?

Molti cibi comuni contengono il rame e molto spesso le persone ne assumono più di quanto richiesto. Se vi viene diagnosticata la malattia di Wilson è consigliabile mangiare meno cibi contenenti rame, quali:

- Cioccolata
- Noci
- Crostacei
- Fegato

## QUALI TERAPIE SONO DISPONIBILI?

Esistono molteplici trattamenti per la malattia di Wilson, quali:

- Farmaci che riducono l'assorbimento di rame dall'intestino. Questi farmaci comprendono alcune preparazioni a base di zinco e richiedono un po' di tempo per agire.
- Farmaci che legano il rame presente nel nostro organismo. Questi farmaci includono la d-Penicillamina, la Trientina e il Tetratiomolibdato di ammonio. Questi farmaci possono provocare effetti indesiderati molto severi e non sono disponibili in ogni nazione.
- Il trapianto di fegato può essere utilizzato nei casi più severi per normalizzare il metabolismo del rame.

Possono anche essere utilizzati farmaci per migliorare i sintomi della malattia di Wilson, fra cui i movimenti involontari. È importante discutere con il proprio medico su quale fra questi trattamenti sia il più adatto al proprio caso.

## E' IMPORTANTE TESTARE ANCHE ALTRI MEMBRI DELLA FAMIGLIA?

Essendo la malattia di Wilson una condizione genetica, altri membri della famiglia potrebbero essere a rischio di sviluppare la malattia. La malattia di Wilson è una condizione autosomica recessiva. Ciò significa che sono necessarie due copie del gene alterato; una ereditata per via materna ed una per via paterna. I due genitori non mostrano i segni della malattia, perché possiedono un gene non alterato. In ogni caso, fratelli e sorelle



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Malattia di Wilson: Aspetti essenziali per i pazienti*

potrebbero essere a rischio. Se viene diagnosticata la malattia di Wilson e si hanno dei fratelli o sorelle, essi dovranno essere testati per escludere la malattia. In casi rari, altri membri della famiglia potrebbero dover essere testati. È importante consultarsi con il proprio medico o con un consulente genetista per stabilire quali membri della famiglia debbano essere testati.