



Vilsona slimība: būtiski fakti pacientiem

KAS IR VILSONA SLIMĪBA?

Vilsona slimība ir iedzimta patoloģija, ko izraisa bojāts gēns. Tas nosaka paaugstinātu vara uzkrāšanos smadzenēs, aknās un citos orgānos.

KĀDAS IR VILSONA SLIMĪBAS SĀKOTNĒJĀS IZPAUSMES UN VISBIEŽĀKIE SIMPTOMI?

Daži slimības simptomi var sākties bērnībā vai arī jaunībā. Šie neiroloģiskie simptomi parasti ir:

- nekontrolējamas kustības, t.sk. nepareizas pozas (kā distonija) vai trīce;
- līdzsvara un koordinācijas traucējumi;
- runas vai rīšanas traucējumi;
- kognitīvas vai uzvedības izmaiņas.

Vilsona slimības gadījumā bieži sastop arī aknu problēmas, tāpat arī mazasinību (anēmiju), nieru vai sirds problēmas.

KAS IZRAISA VILSONA SLIMĪBU?

Vilsona slimība ir iedzimta. To izraisa mutācija noteiktā gēnā, kas ražo proteīnu, kas ir nepieciešams liekā vara izvadīšanai no organisma. Tas veicina vara uzkrāšanos ķermenī, it īpaši smadzenēs, aknās un acīs. Bojājums, ko izraisa pastiprināta vara uzkrāšanās, rada slimībai raksturīgos simptomus.

KĀ VILSONA SLIMĪBU VAR DIAGNOSTICĒT?

Ārstam ir svarīgi uzmanīgi meklēt un atpazīt Vilsona slimības simptomus, jo tos ir viegli nepamanīt.

Diagnozes noteikšanā izmanto asins un urīna analīzes.

Ceruloplazmīns ir aknās veidots proteīns, kas uzglabā un transportē varu organismā. Vilsona slimības diagnostikā var tikt izmantota asins analīze, kas nosaka šo proteīnu. Tomēr šī analīze reizēm var neuzrādīt Vilsona slimību, tāpēc tiek rekomendēta vara noteikšana urīnā. Analīzei nepieciešama urīna savākšana 24 stundu ilgā laika periodā. Šīs urīna analīzes pareiza veikšana ir ļoti svarīga Vilsona slimības diagnozes noteikšanai.

Ir arī papildus diagnostiskie testi, ko izmanto Vilsona slimības diagnostikā, t.sk.:

- acu izmeklējumi, lai noteiktu pastiprinātu vara uzkrāšanos radzenē;
- aknu biopsija diagnozes apstiprināšanai;
- magnētiskās rezonanses izmeklējums galvas smadzenēm, lai noteiktu ar Vilsona slimību saistītās izmaiņas;
- ģenētiskā testēšana.

VAI VILSONA SLIMĪBA IR ĀRSTĒJAMA?

Jā, to var ārstēt. Vilsona slimība ļoti labi padodas terapijai. Agrīna diagnozes noteikšana un ārstēšana ir svarīga, lai novērstu neatgriezeniskas izmaiņas smadzenēs un citos orgānos.

VAI MAN BŪTU JĀMAINA SAVI ĒŠANAS PARADUMI?

Atsevišķu pārtikas produktu sastāvā ir varš un lielākā daļa cilvēku to uzņem vairāk kā nepieciešams. Ja jums ir Vilsona slimība, būtu svarīgi izvairīties no produktiem ar augstu vara saturu, piemēram:

- šokolāde;
- rieksti;
- jūras produkti;
- aknas.

KĀDAS IR ĀRSTĒŠANAS IESPĒJAS?

Vilsona slimības ārstēšanā pieejamas vairākas terapijas metodes:

- medikamenti, kas samazina vara uzsūkšanos zarnu traktā, piemēram, cinka preparāti. Šīs grupas preparātiem nepieciešams laiks, lai iedarbotos;
- medikamenti, kas ķermenī saistās ar varu. Šādi medikamenti piemēram ir d-penicilamīns, trientīns un amonija tetratiomolibdāts. Šiem medikamentiem var būt nopietnas blakusparādības un tie nav pieejami visās valstīs;
- smagos gadījumos, lai normalizētu vara metabolismu, var būt nepieciešama aknu transplantācija.

Papildus medikamenti var tikt lietoti, lai mazinātu Vilsona slimības simptomus, piemēram, nepareizas kustības. Runājiet ar savu ārstu par to, kurš medikaments būtu nepieciešams tieši jums!

VAI NEPIECIEŠAMS PĀRBAUDĪTIES ARĪ CITIEM ĢIMENES LOCEKĻIEM?

Tā kā Vilsona slimība ir ģenētiska slimība, ģimenes locekļi var būt pakļauti riskam. Vilsona slimība ir autosomāli recesīva saslimšana. Tas nozīmē, ka tās attīstībai nepieciešamas divas defektīvas gēna kopijas - viena no mātes un viena no tēva. Māte un tēvs parasti ir veseli, jo viņiem ir viena normāla kopija. Tomēr brāļi un māsas var būt pakļauti riskam. Ja jums ir diagnosticēta Vilsona slimība un jums ir brāļi un māsas, viņus vajadzētu pārbaudīt uz šo slimību. Retos gadījumos arī citiem ģimenes locekļiem var būt nepieciešama pārbaude. Jautājiet savam ārstam vai ģenētiķim par to, vai jūsu ģimenes locekļiem vajadzētu veikt Vilsona slimības skrīningu!