



Вилсонова болест: Есенцијални податоци за пациенти

ШТО ПРЕТСТАВУВА ВИЛСОНОВА БОЛЕСТ?

Вилсонова болест претставува наследно заболување предизвикано од дефект на ген. Тоа доведува до високо ниво на бакар, кој се складира во мозокот, црниот дроб и во други органи.

КАКО ПРВИЧНО СЕ МАНИФЕСТИРА ВИЛСОНОВА БОЛЕСТ И КОИ СЕ ЧЕСТИ СИМПТОМИ?

Некои симптоми на Вилсонова болест може да се јават во детска возраст или рана адултна возраст. Невролошки симптоми се:

- Неволеви движења, вклучувајќи абнормални положби (како дистонија) или тремор
- Потешкотии во одржување на рамнотежа и координација на раце
- Потешкотии со говор и голтање
- Когнитивни или бихејвиорални промени

Често кај Вилсонова болест се јавуваат и проблеми со црниот дроб, потоа пад на крвната лоза (анемија), проблеми со бубрезите или срцеви проблеми.

ШТО ЈА ПРЕДИЗВИКУВА ВИЛСОНОВАТА БОЛЕСТ?

Вилсонова болест е наследно заболување. Тоа е предизвикано од мутација на специфичен ген кој е одговорен за протеинот потребен за отстранување на вишокот на бакар од човечкото тело. Ова доведува до акумулирање на бакар во телото, особено во мозокот, црниот дроб и очите. Оштетувањата предизвикани од вишокот на бакар ги дава симптомите на Вилсонова болест.

КАКО МОЖЕ ДА СЕ ДИЈАГНОСТИЦИРА ВИЛСОНОВА БОЛЕСТ?

Многу е важно докторите внимателно да следат симптоми на Вилсонова болест, зашто лесно може и да се пропуштаат. Обично се дијагностицира преку тест на крв или урина.

Церулоплазмин е протеин кој се произведува во црниот дроб, кој го складира и го пренесува бакарот низ целото тело. Тест на крв кој ќе го мери овој протеин, може да се употреби за дијагностицирање на Вилсонова болест. Но, бидејќи овој тест понекогаш може да ја пропушти Вилсоновата болест, се препорачува тестот на урина кој ги мери нивоата на бакар. Овој тест вклучува собирање на урина во период од 24 часа. Многу е важно овој тест да биде изведен правилно со цел поставување на точна дијагноза.

Постојат други тестови кои се поврзани со дијагностицирање на Вилсонова болест, вклучувајќи:

- Испитување на очите со цел откривање на абнормален бакар во корнеата
- Биопсија на црниот дроб за потврдување на дијагнозата
- НМР на мозок со цел детектирање на промени асоцирани со Вилсонова болест
- Генетско тестирање со цел добивање на конечна дијагноза

ДАЛИ ВИЛСОНОВАТА БОЛЕСТ Е ИЗЛЕЧИВА?

Да. Вилсоновата болест во голема мера е излечива. Рана дијагноза и третман се особено значајни со цел да се превенираат иреверзибилни оштетувања на мозокот и телото.

ДАЛИ ТРЕБА ДА СЕ ПРОМЕНИ ИСХРАНАТА?

Секојдневната исхрана вообичаено содржи бакар и луѓето обично внесуваат повеќе отколку што им е потребно. Доколку имате Вилсонова болест, најдобро е да избегнувате храна богата со бакар, како:

- Чоколадо
- Јаткасти плодови
- Школки
- Црн дроб

КОИ ТРЕТМАНИ СЕ НА РАСПОЛАГАЊЕ?

Постојат неколку типови на третман кои се достапни за Вилсонова болест. Тоа се:

- Лекови кои ја намалуваат абсорпцијата на бакар од цревата. Тука се вклучени препарати на цинк. На овие лекови им е потребно одредено време за да почнат да делуваат.
- Лекови кои го врзуваат бакарот во организмот. Тука се вклучени Д-пенициламин, триентин и амониум тетрацио-молибдат. Овие медикаменти може да дадат сериозни несакани ефекти и не се достапни во сите земји.
- Трансплантација на црн дроб може да се користи при тешки случаи за да се нормализира метаболизмот на бакар.

Може да се користат и медикаменти кои ќе ги подобрат симптомите на Вилсонова болест, како што се абнормалните движења. Разговарајте со Вашиот доктор околу тоа кој третман или третмани може да се соодветни за Вас.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

Вилсонова болест: Есенцијални податоци за пациенти

ДАЛИ ТРЕБА ДА СЕ ТЕСТИРААТ И ДРУГИТЕ ЧЛЕНОВИ ОД СЕМЕЈСТВОТО?

Бидејќи Вилсоновата болест е генетско заболување, членовите на семејството може да се под ризик. Вилсоновата болест е автосомно рецесивно заболување. Тоа значи дека се потребни две копии од абнормалниот ген, една од мајката и една од таткото. Мајката и таткото треба да се добри штом имаат по една нормална копија. Но, браќата и сестрите може да се под ризик. Доколку сте со потврдена дијагноза на Вилсонова болест и имате браќа или сестри, треба и тие да се тестираат за истото заболување. Во ретки случаи другите членови од семејството треба да се тестираат. Задолжително да го прашате Вашиот доктор или генетски советник, дали членовите од семејството треба да се тестираат.