



Wilson's sykdom: Pasientinformasjon

HVA ER WILSONS SYKDOM?

Wilson's sykdom er en arvelig sykdom som skyldes en gendefekt. Den fører til opphopning av kobber i hjerne, lever og andre organer.

HVORDAN DEBUTERER WILSONS SYKDOM OG HVA ER DE VANLIGSTE SYMPTOMENE?

Noen symptomer på Wilson's sykdom kan starte i barndommen eller i tidlig voksen alder. Disse inkluderer ofte neurologiske symptomer som:

- Ufrivillige bevegelser, som unormal holdning (f.eks. dystoni) eller skjelving
- Problemer med balanse eller koordinering av håndbevegelser
- Problemer med tale eller svelging
- Kognitive eller atferdsmessige endringer

Leverproblemer er også vanlig ved Wilson's sykdom, i tillegg til lav blodprosent (anemi) og nyre- eller hjerteproblemer.

HVA ER ÅRSAKEN TIL WILSONS SYKDOM?

Wilson's sykdom er en arvelig sykdom som skyldes mutasjon i et spesifikt gen som lager et protein som er nødvendig for å skille ut overflødig kobber fra kroppen. Dette fører til opphopning av kobber i kroppen, spesielt i hjerne, lever og øyne. Økt konsentrasjon av kobber i kroppen fører til de symptomene man ser ved Wilson's sykdom.

HVORDAN DIAGNOSTISERES WILSONS SYKDOM?

Det er viktig at leger ser etter symptomer på Wilson's sykdom, siden disse lett kan overses. Sykdommen diagnostiseres hovedsakelig ved undersøkelse av blod og urin.

Ceruloplasmin er et protein som produseres i leveren. Det lagrer og fører kobber rundt i kroppen din. En blodprøve som måler dette proteinet kan brukes for å diagnostisere Wilson's sykdom. Siden blodprøven ikke alltid fanger opp sykdommen, anbefales måling av kobber i urinen. Dette innebærer å samle urin i 24 timer. Det er viktig at urinprøven gjøres nøyaktig for å diagnostisere Wilson's sykdom.

Det finnes andre tester som ofte gjennomføres ved mistanke om Wilson's sykdom, inkludert:

- Øyeundersøkelse for å oppdage kobberavleiring i hornhinnen
- Vevsprøve (biopsi) av leveren for å bekrefte diagnosen
- MR-undersøkelse av hjernen for å oppdage forandringer assosiert med Wilson's sykdom
- Genetisk testing for endelig diagnose

KAN WILSONS SYKDOM BEHANDLES?

Ja, det finnes god behandling for sykdommen. Tidlig diagnose og behandling er viktig for å unngå uopprettelig skade av hjernen og kroppen.

BØR JEG ENDRE KOSTHOLDET MITT?

Mange vanlige matvarer inneholder kobber og de fleste mennesker får i seg mer enn de trenger. Hvis du har Wilson's sykdom er det best å unngå eller spise mindre kobberrik mat, inkludert:

- Sjokolade
- Nøtter
- Skalldyr
- Lever

HVILKE BEHANDLINGER FINNES?

Det finnes flere typer behandling for Wilson's sykdom. Disse inkluderer:

- Medisiner som reduserer opptaket av kobber fra tarmen. Disse inkluderer sink-preparater. Disse medikamentene tar litt tid før de virker.
- Medisiner som binder seg til kobber i kroppen. Disse inkluderer d-penicillamin, trientin og ammonium tetrathiomolybdat. Disse medikamentene kan gi alvorlige bivirkninger og er ikke tilgjengelige i alle land.
- Levertransplantasjon kan bli nødvendig i alvorlige tilfeller for å normalisere kobbermetabolismen.

Medisiner kan også brukes for å bedre symptomer på Wilson's sykdom, inkludert bevegelsesforstyrrelser. Snakk med legen din for å finne ut hvilke(n) behandling(er) som passer for deg.

BØR ANDRE FAMILIEMEDLEMMER TESTES?

Fordi Wilson's sykdom er en genetisk lidelse, kan andre familiemedlemmer ha økt risiko for å få sykdommen. Wilson's er en autosomal recessiv tilstand. Dette betyr at man må ha to kopier av det unormale genet; én fra mor og én fra far. Moren og faren er vanligvis friske siden de har én normal kopi. Likevel, brødre og søstre kan ha økt risiko. Hvis du har fått diagnosen Wilson's og har søsken, bør de undersøkes for sykdommen. I sjeldne tilfeller bør man også undersøke andre familiemedlemmer. Husk å spørre legen din eller en genetisk veileder om familiemedlemmer burde undersøkes.