



بیماری ویلسون: نکات لازم برای بیماران

آیا بیماری ویلسون قابل درمان است؟

بله، بیماری ویلسون قابل درمان است. تشخیص سریع و زودرس و درمان برای جلوگیری از ایجاد آسیب های غیر قابل برگشت به مغز و بدن اهمیت زیادی دارند.

آیا باید رژیم غذایی خود را تغییر دهم؟

خیلی از غذاهای رایج شامل مس زیادی هستند و بیشتر مردم بیش از نیازشان آنها را مصرف می کنند. اگر شما بیماری ویلسون دارید، بهتر است که از خوردن مواد غذایی غنی از مس پرهیز کنید یا آنها را کمتر مصرف کنید، شامل:

- شکلات
- مغزها
- صدف
- جیگر

چه درمانهایی وجود دارند؟

روش های درمانی مختلفی برای بیماری ویلسون وجود دارند. شامل:

- داروهایی که جذب مس از روده را کاهش می دهند. این شامل ترکیبات روی می باشد. اثر این داروهایی مانند این پس از مدت زمانی شروع می شود.
- داروهایی که در بدن با مس ترکیب می شوند. این موارد شامل دی-پنسیلامین، تریانتین و آمونیوم تترائیو-مولیبدیت هستند. این داروها امکان دارد عوارض جانبی جدی داشته باشند و در همه ی کشور ها در دسترس نیستند.
- پیوند کبد در موارد شدید ممکن است استفاده شود تا متابولیسم مس نرمال شود.

داروهایی جهت بهبود علائم بیماری ویلسون شاید استفاده شوند، شامل حرکات غیر طبیعی. با پزشک خود در مورد این که کدام درمان یا درمانها می تواند برای شما کمک کننده باشد، صحبت کنید.

آیا لازم است دیگر اعضای خانواده تست شوند؟

از آنجا که بیماری ویلسون ارثی است، اعضای خانواده می توانند در خطر باشند. ویلسون یک وضعیت مربوط به کروموزوم غیر جنسی مغلوب است. این به معنی این است که دو سری از ژن غیر طبیعی لازم است، یکی از جانب مادر و دیگری از سمت پدر. مادر و پدر معمولاً ظاهر سالم دارند، زیرا آنها یک سری ژن نرمال دارند. اگرچه، برادر ها و خواهر ها ممکن است در خطر باشند. اگر برای شما بیماری ویلسون تشخیص داده شد و شما خواهر یا برادر دارید، آنها نیز می باید از جهت بیماری بررسی شوند. در موارد نادری، سایر اعضای خانواده نیز ممکن است لازم باشد تا بررسی شوند. مطمئن شوید که از پزشک یا مشاور ژنتیکی خود لزوم بررسی سایر اعضای خانواده را پرسید.

بیماری ویلسون چیست؟

بیماری ویلسون یک بیماری ارثی ناشی از یک ژن معیوب می باشد. این بیماری منجر به ذخیره ی بیش از حد مس در مغز، کبد و ارگان های دیگر می شود.

بیماری ویلسون چگونه ابتدا تظاهر می کند و علائم شایع چه هستند؟

برخی تظاهرات ویلسون شاید در کودکی یا ابتدای بزرگسالی شروع شوند. این علائم عصبی اغلب شامل:

- حرکات غیر ارادی، شامل وضعیت های غیر طبیعی (مانند دیستونی) یا لرزش
- اختلال در تعادل یا هماهنگی دست ها
- اختلال در حرف زدن یا بلعیدن
- تغییرات شناختی یا رفتاری

مشکلات کبدی نیز در بیماری ویلسون شایع هستند، همچنین شمارش پایین سلول های خونی (کم خونی)، مشکلات کلیوی، یا مشکلات قلبی.

چه چیزی باعث بیماری ویلسون می شود؟

بیماری ویلسون ارثی می باشد. جهش یک ژن خاص باعث می شود که پروتئینی که برای دفع مس اضافه از بدن لازم است ساخته نشود. نتیجه تجمع مس در بدن می باشد، به خصوص در مغز، کبد و چشم ها. آسیبی که توسط تجمع مس در بدن ایجاد می شود منجر به علائم بیماری ویلسون می گردد.

چگونه بیماری ویلسون می تواند تشخیص داده شود؟

برای پزشکان مهم است که با دقت علائم بیماری ویلسون را بررسی نمایند، چرا که به راحتی ممکن است مورد غفلت قرار بگیرند. بیماری توسط آزمایش خون و ادرار تشخیص داده می شود.

سرولوپلاسمین پروتئینی است که در کبد شما ساخته می شود و مس را در بدن ذخیره و حمل می کند. یک آزمایش خون که این پروتئین را اندازه می گیرد در تشخیص بیماری ویلسون استفاده می شود. اما، از آنجا که این آزمایش ممکن است گاهی ویلسون را شناسایی نکند، آزمایش ادرار که سطح مس را اندازه می گیرد پیشنهاد می شود. این تست شامل جمع آوری ادرار 24 ساعته می شود. انجام شدن درست این آزمایش ادرار برای تشخیص بیماری ویلسون بسیار اهمیت دارد.

تست های دیگری که اغلب با تشخیص بیماری ویلسون کمک می کنند، شامل:

- معاینات چشمی جهت شناسایی مس غیرطبیعی در قرنیه
- بیوپسی از کبد جهت تایید تشخیص
- ام آر آی و اسکن مغز جهت پیدا کردن تغییرات مرتبط با ویلسون
- تست ژنتیکی جهت نهایی کردن تشخیص.