



# Boala Wilson: Fapte esențiale pentru pacienți

## CE ESTE BOALA WILSON?

Boala Wilson este o boală moștenită, cauzată de o mutație genetică. Această mutație face ca niveluri excesive de cupru să fie depozitate la nivelul creierului, ficatului și altor organe.

## CUM SE MANIFESTĂ BOALA WILSON LA ÎNCEPUT ȘI CARE SUNT SIMPTOMELE CARACTERISTICE?

Unele simptome ale bolii Wilson pot începe încă din copilărie sau la vârsta tânără. Deseori, aceste simptome neurologice includ:

- Mișcări involuntare, inclusiv poziții anormale (cum ar fi distonia) sau tremorul
- Probleme de echilibru sau coordonare
- Dificultăți de vorbire sau de înghițire
- Dereglări cognitive sau comportamentale

Afecțiunile hepatice, anemia, problemele renale sau cardiace, de asemenea, sunt frecvente în boala Wilson.

## CARE ESTE CAUZA BOLII WILSON?

Boala Wilson se moștenește. Este cauzată de mutația unei gene care este responsabilă de producerea unei proteine necesare pentru eliminarea excesului de cupru din corp. Această mutație face ca cuprul să se acumuleze în corp, în special, la nivelul creierului, ficatului și ochilor. Leziunile cauzate de excesul de cupru produc simptomatologia specifică bolii Wilson.

## CUM POATE FI DIAGNOSTICATĂ BOALA WILSON?

Este important ca medicii să observe simptomele bolii Wilson deoarece acestea pot fi ușor ratate. Boala poate fi diagnosticată prin analize de sânge și urină.

Ceruloplasmina este o proteină produsă în ficat care captează și transportă cuprul prin organism. Analiza ceruloplasminei din sânge poate fi utilizată în diagnosticul bolii Wilson. Dar, deoarece testul respectiv poate, uneori, da greș, este recomandată efectuarea analizei de urină pentru depistarea nivelului nictimeral de cupru. Acest test constă din colectarea urinei în decursul a 24 de ore. Realizarea corectă a acestui test de urină este foarte importantă pentru diagnosticarea bolii Wilson.

Există și alte teste pentru diagnosticarea bolii Wilson, inclusiv:

- Examinarea oftalmologică pentru detectarea depunerii anormale de cupru în cornee
- Biopsia hepatică pentru confirmarea diagnosticului

- IRM-ul cerebral pentru detectarea modificărilor creierului asociate bolii Wilson
- Testarea genetică pentru stabilirea diagnosticului final.

## BOALA WILSON POATE FI TRATATĂ?

Da. Boala Wilson se tratează. Diagnosticul și tratamentul precoce sunt importante pentru a preveni deteriorarea ireversibilă a creierului și altor organe.

## AR TREBUI SĂ-MI SCHIMB REGIMUL ALIMENTAR?

Multe din alimentele pe care le folosim conțin cupru și majoritatea oamenilor ingerează o cantitate mai mare decât au nevoie. Dacă aveți boala Wilson, evitați consumul sau consumați mai puține alimente bogate în cupru, inclusiv:

- Ciocolată
- Nuci
- Crustacee
- Ficat

## CE FEL DE TRATAMENTE SUNT DISPONIBILE?

Există mai multe tipuri de tratamente disponibile pentru boala Wilson. Acestea includ:

- Medicamente care scad absorbția cuprului din intestin. Acestea includ preparatele de zinc. Medicamentele de acest gen necesită o perioadă de timp pentru a-și face efectul.
- Medicamente care captează cuprul din organism. Acestea includ d-penicilamina, trientina și tetrathio-molibdatul de amoniu. Aceste medicamente pot avea efecte secundare grave și nu sunt disponibile în toate țările.
- Transplantul de ficat poate fi utilizat în cazuri severe, pentru a normaliza metabolismul cuprului.

Pot fi utilizate medicamente pentru ameliorarea simptomelor bolii Wilson, inclusiv a mișcărilor anormale. Discutați cu medicul Dvs., care tratament sau tratamente ar putea fi adecvate pentru Dumneavoastră.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Boala Wilson: Fapte esențiale pentru pacienți*

## **AR TREBUI SĂ FIE TESTAȚI ȘI CEIALȚI MEMBRI AI FAMILIEI?**

Deoarece boala Wilson este o tulburare genetică, membrii familiei pot fi și ei afectați de aceasta. Boala Wilson este o afecțiune autozomal recesivă. Aceasta înseamnă că sunt necesare două gene recesive anormale (una de la mamă și una de la tată) ca boala să se manifeste. Mama și tata ar trebui să fie sănătoși, deoarece ei au o genă dominantă normală și o și o genă patologică recesivă. Frații și surorile pot fi expuși riscului. Dacă sunteți diagnosticat cu boala Wilson și aveți frați aceștia ar trebui să fie testați pentru a verifica prezența bolii. În cazuri rare, este posibil să fie necesar screening-ul și altor membri ai familiei. Întrebați medicul sau geneticianul dacă membrii familiei Dvs. ar trebui să fie testați.