



# Хвороба Вільсона: важливі факти для пацієнтів

## Що таке хвороба Вільсона?

Хвороба Вільсона - це спадкова хвороба, спричинена дефектним геном. Вона призводить до надмірного вмісту міді в головному мозку, печінці та інших органах.

## Які перші ознаки й загальні симптоми хвороби Вільсона?

Деякі симптоми хвороби Вільсона можуть початися в дитинстві або на початку дорослого життя. Ці неврологічні симптоми часто включають:

- Мимовільні насильницькі рухи, включаючи змінену позу (наприклад, дистонія) або тремор
- Труднощі з рівновагою або координацією рук
- Труднощі з мовою або ковтанням
- Когнітивні (пізнавальні) або поведінкові зміни

Проблеми з печінкою також часто зустрічаються при хворобі Вільсона, як і низький рівень еритроцитів (анемія), проблеми з нирками або серцем.

## Які причини хвороби Вільсона?

Хвороба Вільсона передається у спадок. Вона викликається мутацією певного гена, який утворює білок, необхідний для виведення надлишку міді з організму. Це призводить до накопичення міді в організмі, особливо в мозку, печінці та очах. Ураження від надлишку міді, викликають симптоми хвороби Вільсона.

## Як можна діагностувати хворобу Вільсона?

Лікарям важливо бути пильними, щодо симптомів хвороби Вільсона, оскільки її легко пропустити. В основному ця хвороба діагностується за допомогою аналізу крові та сечі.

Церулоплазмін - це білок, що синтезується у вашій печінці, який зберігає та переносить мідь у вашому тілі. Для діагностики хвороби Вільсона використовують аналіз крові на визначення концентрації цього білка. Але, оскільки цей тест іноді може бути хибним, рекомендується аналіз сечі на визначення рівня міді. Цей тест передбачає збір добової сечі. Для діагностики хвороби Вільсона правильність проведення аналізу сечі дуже важлива.

Є й інші тести для діагностики хвороби Вільсона, серед яких:

- Огляд очей для виявлення аномального накопичення міді в рогівці
- Біопсія печінки для підтвердження діагнозу
- МРТ-сканування головного мозку для виявлення змін, пов'язаних із хворобою Вільсона
- Генетичне тестування для постановки остаточного діагнозу.

## Чи лікується хвороба Вільсона?

Так. Хвороба Вільсона дуже гарно піддається лікуванню. Рання діагностика та лікування важливі для запобігання незворотним пошкодженням мозку та тіла.

## Чи слід мені змінити дієту?

Багато звичайних продуктів харчування містять мідь, і більшість людей отримують більше міді, ніж потрібно. Якщо у вас хвороба Вільсона, краще уникати або вживати менше продуктів, багатих на мідь, зокрема:

- Шоколад
- Горіхи
- Молюски
- Печінка

## Які методи лікування доступні?

Існує кілька видів лікування хвороби Вільсона. До них належать:

- Ліки, що зменшують всмоктування міді з кишечника. Сюди входять препарати цинку. Ефективність таких ліків потребує певного часу.
- Ліки, що зв'язуються з міддю в організмі. До них належать d-пеніциламін, триентин та тетратіо-молібдат амонію. Ці ліки можуть мати серйозні побічні ефекти і доступні не в усіх країнах.
- Трансплантація печінки може застосовуватися у важких випадках для нормалізації обміну міді.

Ліки також можуть використовуватися для поліпшення симптомів хвороби Вільсона, включаючи мимовільні насильницькі рухи. Поговоріть зі своїм лікарем про те, яке лікування може вам підійти.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# Хвороба Вільсона: важливі факти для пацієнтів

## Чи слід перевіряти інших членів сім'ї?

Оскільки хвороба Вільсона є генетичним розладом, члени сім'ї можуть бути в зоні ризику. Хвороба Вільсона - це аутосомно-рецесивна хвороба. Це означає, що потрібні дві копії мутантного гена - одна від матері та одна від батька. Матір та батько якраз можуть бути здоровими, оскільки вони можуть мати одну звичайну («здорову») копію гена. Однак брати і сестри пацієнта з хворобою Вільсона можуть бути в зоні ризику. Якщо у вас діагностовано хворобу Вільсона та є брати та сестри, їх слід обстежити на наявність захворювання. У рідкісних випадках може також знадобитися перевірка інших членів сім'ї. Не забудьте запитати у свого лікаря або генетика, чи слід проходити обстеження членам вашої родини.