



Bệnh Wilson: Những thông tin người bệnh cần biết

BỆNH WILSON LÀ GÌ?

Wilson là một bệnh di truyền do xuất hiện sai lệch trong bộ gen, từ đó làm gia tăng lượng đồng được lưu trữ trong não, gan và các cơ quan khác.

BỆNH WILSON KHỞI PHÁT NHƯ THẾ NÀO? CÁC TRIỆU CHỨNG THƯỜNG GẶP CỦA CHÚNG LÀ GÌ?

Bệnh Wilson thường khởi phát từ thời thơ ấu hoặc đầu lứa tuổi trưởng thành. Các dấu hiệu thần kinh bao gồm:

- Các cử động không hữu ý, bao gồm tư thế bất thường (loạn trương lực) hoặc run
- Khó giữ thăng bằng và phối hợp cử động tay
- Khó nói hoặc nuốt
- Thay đổi nhận thức và hành vi

Các vấn đề khác như thiếu máu, các dấu hiệu về gan, tim, thận cũng phổ biến trong bệnh Wilson.

ĐÁU LÀ NGUYÊN NHÂN GÂY BỆNH WILSON?

Bệnh Wilson là một bệnh di truyền, nguyên nhân do đột biến một gen đặc hiệu quy định việc hình thành protein cần thiết cho việc loại bỏ lượng đồng dư thừa trong cơ thể, khiến chất đồng tăng cường tích lũy tại nhiều cơ quan đặc biệt là gan, não và mắt. Chính sự tổn thương gây ra do sự tích tụ chất đồng này đã gây nên các triệu chứng trong bệnh Wilson.

BỆNH WILSON ĐƯỢC CHẨN ĐOÁN NHƯ THẾ NÀO?

Do dễ bỏ sót, việc xem xét tỉ mỉ các triệu chứng của bệnh Wilson là vô cùng quan trọng đối với các bác sĩ. Bệnh Wilson thường được chẩn đoán thông qua kiểm tra máu và nước tiểu.

Ceruloplasmin là một protein được tổng hợp tại gan có chức năng tích trữ và vận chuyển đồng trong cơ thể. Định lượng protein này trong máu có thể giúp chẩn đoán bệnh. Tuy nhiên, do xét nghiệm này đôi khi có thể bỏ sót bệnh Wilson nên việc thử đồng niệu được tiến hành. Xét nghiệm này yêu cầu định lượng đồng trong nước tiểu trong vòng 24 giờ và việc thực hiện chúng là vô cùng quan trọng trong việc chẩn đoán bệnh Wilson.

Một số xét nghiệm khác cũng thường được kiểm tra để chẩn đoán bệnh Wilson, bao gồm:

- Kiểm tra mắt phát hiện lắng đọng đồng bất thường ở giác mạc
- Sinh thiết gan xác nhận lại chẩn đoán
- Chụp MRI sọ não tìm kiếm những thay đổi liên quan đến bệnh Wilson
- Kiểm tra gen để chắc chắn chẩn đoán cuối cùng

BỆNH WILSON CÓ THỂ ĐIỀU TRỊ ĐƯỢC KHÔNG?

Có. Bệnh Wilson hoàn toàn có thể điều trị được. Chẩn đoán và điều trị sớm là vô cùng quan trọng để ngăn cản các tổn thương không thể hồi phục tại não và các cơ quan khác trong cơ thể.

TÔI CÓ NÊN THAY ĐỔI CHẾ ĐỘ ĂN HAY KHÔNG?

Một số loại thực phẩm có chứa đồng và nhiều người tiêu thụ chúng cao hơn mức cần thiết. Nếu bạn mắc bệnh Wilson, tốt nhất nên tránh hoặc hạn chế ăn các thực phẩm giàu đồng, bao gồm:

- Sô cô la
- Các loại hạt
- Các loại động vật có vỏ như sò, ốc, hến,...
- Gan

CÁC PHƯƠNG PHÁP ĐIỀU TRỊ NÀO LUÔN CÓ THỂ TIÊN HÀNH?

Có nhiều phương pháp điều trị cho bệnh Wilson, bao gồm:

- Các loại thuốc làm giảm hấp thu đồng từ ruột, gồm các dược phẩm từ kẽm. Tuy nhiên, các thuốc này có hiệu quả chậm nên cần có thời gian để thấy hiệu quả rõ từ chúng.
- Các loại thuốc giúp gắn đồng trong cơ thể và thải chúng ra ngoài, bao gồm d-penicillamine, trientine và ammomium tetrathio-molybdate. Những loại thuốc này thường có nhiều tác dụng phụ và có thể không có sẵn tại một số quốc gia.
- Ghép gan có thể áp dụng đối với một số trường hợp nặng để bình thường hoá chức năng chuyển hoá đồng.

Một số loại thuốc cũng có thể được sử dụng để cải thiện triệu chứng của bệnh Wilson, bao gồm cả các triệu chứng bất thường về vận động. Hãy nên trao đổi với bác sĩ để tìm ra phương pháp điều trị nào phù hợp đối với bạn.

CÁC THÀNH VIÊN KHÁC TRONG GIA ĐÌNH CÓ CẦN KIỂM TRA HAY KHÔNG?

Bởi vì bệnh Wilson là một bệnh di truyền, các thành viên khác trong gia đình cũng có nguy cơ mắc bệnh. Bệnh Wilson là một bệnh di truyền nhiễm sắc thể thường gen lặn, đồng nghĩa với việc cần hai gen lỗi được nhận cả từ bố và mẹ thì bệnh mới biểu hiện ra bên ngoài. Bố và mẹ có thể không có bệnh do họ vẫn còn mang một gen bình thường, tuy nhiên anh chị em của bệnh nhân thì hoàn toàn có nguy cơ mắc bệnh. Nếu bạn được chẩn đoán mắc bệnh Wilson và có anh chị em ruột, họ cần phải được kiểm tra để sớm phát hiện bệnh. Trong một số trường hợp hiếm hoi, kể cả các thành viên khác trong gia đình cũng cần được sàng lọc. Hãy trao đổi với bác sĩ của bạn hoặc nhà tư vấn di truyền để nhận được câu trả lời thích hợp nhất.