



# مرض ويلسون: حقائق أساسية للمرضى

## ما هو مرض ويلسون؟

مرض ويلسون هو مرض وراثي يسببه خلل في أحد الجينات ينتج عنه تخزين مستويات زائدة من النحاس في الدماغ والكبد وأعضاء أخرى.

## كيف يظهر مرض ويلسون لأول مرة وما هي أعراضه الشائعة؟

قد تبدأ بعض أعراض مرض ويلسون في مرحلة الطفولة أو بداية البلوغ وغالبًا ما تشمل الأعراض العصبية ما يلي:

- الحركات اللاإرادية ، بما في ذلك الوضعية غير الطبيعية (مثل خلل التوتر العضلي) أو الرعاش.
- صعوبة في التوازن أو تنسيق حركة اليد.
- صعوبة الكلام أو البلع.
- التغيرات المعرفية أو السلوكية.

كما أن مشاكل الكبد شائعة أيضًا في مرض ويلسون ، بالإضافة إلى انخفاض في تعداد الدم (فقر الدم) ومشاكل الكلى و القلب.

## ما الذي يسبب مرض ويلسون؟

مرض ويلسون هو مرض وراثي ينتج عن طفرة في جين معين يصنع بروتينًا ضروريًا لإزالة النحاس الزائد من الجسم. حيث يؤدي هذا إلى تراكم النحاس في الجسم وخاصة في الدماغ والكبد والعينين. يتسبب الضرر الناجم عن زيادة النحاس في ظهور أعراض مرض ويلسون.

## كيف يمكن تشخيص مرض ويلسون؟

من الهام جدا على الأطباء مراقبة ظهور أعراض مرض ويلسون بعناية، لأنه من السهل إغفالها.

يتم تشخيص المرض عن طريق اختبارات الدم والبول بشكل أساسي.

السيرولوجيا بلازمين هو بروتين يصنع في الكبد ويقوم بتخزين وحمل النحاس في الجسم. يمكن استخدام اختبار الدم الذي يقيس هذا البروتين لتشخيص مرض ويلسون. ولكن نظرًا لأن هذا الاختبار قد لا يُظهر أحيانًا وجود مرض ويلسون ، يوصى بإجراء اختبار لقياس مستويات النحاس في البول، ويتضمن هذا الاختبار تجميع البول لمدة ٢٤ ساعة كاملة. و يعد إجراء اختبار البول هذا بشكل صحيح أمرًا مهمًا جدًا لتشخيص مرض ويلسون.

هناك اختبارات أخرى غالبًا ما ترتبط بتشخيص مرض ويلسون ، بما في ذلك:

- فحوصات العين للكشف عن النحاس غير الطبيعي في القرنية
- خزعة الكبد لتأكيد التشخيص
- فحص الدماغ بالرنين المغناطيسي لاكتشاف التغيرات المرتبطة بمرض ويلسون
- الاختبارات الجينية لإجراء التشخيص النهائي

## هل مرض ويلسون قابل للعلاج؟

نعم يمكن بالتأكيد علاج مرض ويلسون. التشخيص والعلاج المبكر أمران مهمان لمنع حدوث أضراراً للدماغ والجسم لا تقبل الإصلاح مرة أخرى.

## هل يجب علي تغيير نظامي الغذائي؟

تشمل العديد من الأطعمة الشائعة على النحاس وقد يأخذ منها معظم الناس أكثر مما يحتاجون إليه. إذا كنت مصابًا بداء ويلسون ، فمن الأفضل تجنب الأطعمة الغنية بالنحاس أو تقليل تناولها ، بما في ذلك:

- الشوكولاتة
- المكسرات
- المحار
- الكبد

## ما هي العلاجات المتوفرة؟

تتوفر عدة أنواع من العلاج لمرض ويلسون. ومنها:

- الأدوية التي تقلل امتصاص النحاس من الأمعاء والتي تشمل مستحضرات الزنك. تستغرق مثل هذه الأدوية بعض الوقت لتعمل.
- الأدوية التي ترتبط بالنحاس في الجسم. وتشمل هذه أدوية على: ديسينيلامين، وتراينتين ، والأمونيوم رباعي الموليبيدات. قد يكون لهذه الأدوية آثار جانبية خطيرة كما أنها غير متوفرة في كل بلدان.
- يمكن استخدام زراعة الكبد في الحالات الشديدة لجعل التمثيل الغذائي للنحاس طبيعيًا.

يمكن أيضًا استخدام الأدوية لتحسين أعراض مرض ويلسون ، بما في ذلك الحركات اللاإرادية. تحدث مع طبيبك حول العلاج أو الأدوية التي قد تكون مناسبة لك.

## هل يجب اجراء الإختبار على أفراد الأسرة الآخرين؟

نظرًا لأن مرض ويلسون يسببه اضطراب وراثي ، فقد يكون بعض أفراد الأسرة في خطر. ويلسون هي حالة وراثية متنحية وهذا يعني أن هناك حاجة إلى نسختين من الجين غير الطبيعي ؛ واحد من الأم وواحد من الأب لحدوث المرض. وعلى ذلك يكون الأب والأم على ما يرام لأن لديهم نسخة واحدة عادية، ولكن قد يكون الإخوة والأخوات في خطر.

إذا تم تشخيص إصابتك بداء ويلسون وكان لديك أشقاء ، فيجب فحصهم بحثًا عن المرض. و قد يحتاج أفراد الأسرة الآخرون أيضًا إلى الفحص في بعض الحالات النادرة . تأكد من سؤال طبيبك أو مستشار علم الوراثة لديك عما إذا كان يجب فحص أفراد عائلتك.