



Νόσος Wilson: Βασικά στοιχεία για τους ασθενείς

Τι είναι η νόσος Wilson;

Η νόσος του Wilson είναι μια κληρονομική ασθένεια που προκαλείται από ένα ελαττωματικό γονίδιο. Προκαλεί την αποθήκευση υπερβολικών επιπέδων χαλκού στον εγκέφαλο, στο συκώτι και σε άλλα όργανα.

Πώς εμφανίζεται για πρώτη φορά η νόσος Wilson και ποια είναι τα συμπτώματα;

Ορισμένα συμπτώματα της νόσου του Wilson μπορεί να ξεκινήσουν στην παιδική ηλικία ή στην πρώιμη ενήλικη ζωή. Αυτά τα νευρολογικά συμπτώματα συχνά περιλαμβάνουν:

- Ακούσιες κινήσεις, συμπεριλαμβανομένης της μη φυσιολογικής στάσης του σώματος (όπως δυστονία) ή τρόμου
- Δυσκολία στην ισορροπία ή στο συντονισμό των χεριών
- Δυσκολία στην ομιλία ή στην κατάποση
- Γνωστικές ή συμπεριφορικές αλλαγές

Τα ηπατικά προβλήματα είναι επίσης κοινά στη νόσο του Wilson, καθώς και ο χαμηλός αριθμός αίματος (αναιμία), τα νεφρικά προβλήματα ή τα καρδιακά προβλήματα.

Τι προκαλεί τη νόσο του Wilson;

Η νόσος του Wilson είναι κληρονομική. Προκαλείται από τη μετάλλαξη ενός συγκεκριμένου γονιδίου που κάνει μια πρωτεΐνη που απαιτείται για την απομάκρυνση της περίσσειας χαλκού από το σώμα. Αυτό προκαλεί τη συσσώρευση χαλκού στο σώμα, ειδικά στον εγκέφαλο, το συκώτι και τα μάτια. Η βλάβη που προκαλείται από την περίσσεια χαλκού προκαλεί τα συμπτώματα της νόσου του Wilson.

Πώς μπορεί να διαγνωστεί η νόσος του Wilson;

It is important for doctors to watch carefully for symptoms of
Είναι σημαντικό για τους γιατρούς να παρακολουθούν προσεκτικά τα συμπτώματα της νόσου του Wilson, καθώς μπορεί εύκολα να διαφύγουν. Η διάγνωση γίνεται κυρίως με εξετάσεις αίματος και ούρων.

Η σερουλοπλασμίνη είναι μια πρωτεΐνη που παράγεται στο συκώτι σας που αποθηκεύει και μεταφέρει χαλκό μέσω του σώματός σας. Μια εξέταση αίματος που μετρά αυτή τη πρωτεΐνη μπορεί να χρησιμοποιηθεί για τη διάγνωση της νόσου του Wilson. Όμως, επειδή αυτή η εξέταση μπορεί μερικές φορές να μην είναι αρκετή, συνιστάται μια εξέταση ούρων που μετρά τα επίπεδα χαλκού. Αυτή η εξέταση περιλαμβάνει τη συλλογή ούρων για ένα ολόκληρο 24ωρο. Η σωστή εκτέλεση αυτής της

εξέτασης ούρων είναι πολύ σημαντική για τη διάγνωση της νόσου του Wilson.

Υπάρχουν και άλλες εξετάσεις που σχετίζονται συχνά με τη διάγνωση της νόσου του Wilson, όπως:

- Οφθαλμικές εξετάσεις για την ανίχνευση μη φυσιολογικού χαλκού στον κερατοειδή
- Βιοψία ήπατος για επιβεβαίωση της διάγνωσης
- Μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου για την ανίχνευση αλλαγών που σχετίζονται με το Wilson
- Γενετικός έλεγχος για την τελική διάγνωση.

Είναι θεραπεύσιμη η νόσος του Wilson;

Ναί. Η νόσος του Wilson είναι πολύ θεραπεύσιμη. Η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία είναι σημαντικές για την πρόληψη μη αναστρέψιμων βλαβών στον εγκέφαλο και το σώμα.

Πρέπει να αλλάξω τη διατροφή μου;

Πολλά κοινά τρόφιμα περιλαμβάνουν χαλκό και οι περισσότεροι άνθρωποι παίρνουν περισσότερα από όσα χρειάζονται. Εάν πάσχετε από τη νόσο του Wilson, είναι καλύτερο να αποφεύγετε ή να τρώτε λιγότερα τρόφιμα πλούσια σε χαλκό, όπως:

- Σοκολάτα
- Ξηροί καρποί
- Οστρακόδερμα
- Συκώτι

Ποιες θεραπείες είναι διαθέσιμες;

Υπάρχουν διάφοροι τύποι θεραπείας για τη νόσο του Wilson. Αυτά περιλαμβάνουν:

- Φάρμακα που μειώνουν την απορρόφηση χαλκού από το έντερο. Αυτά περιλαμβάνουν παρασκευάσματα ψευδαργύρου. Φάρμακα όπως αυτά χρειάζονται λίγο χρόνο για να δράσουν.
- Φάρμακα που συνδέονται με τον χαλκό στον οργανισμό. Αυτά περιλαμβάνουν d-πενικιλλαμίνη, τριεντίνη και τετραθειομολυβδαινικό αμμώνιο. Αυτά τα φάρμακα μπορεί να έχουν σοβαρές παρενέργειες και δεν είναι διαθέσιμα σε κάθε χώρα.
- Η μεταμόσχευση ήπατος μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε σοβαρές περιπτώσεις για την ομαλοποίηση του μεταβολισμού του χαλκού.

Μπορούν επίσης να χρησιμοποιηθούν φάρμακα για τη βελτίωση των συμπτωμάτων της νόσου του Wilson, συμπεριλαμβανομένων των μη φυσιολογικών κινήσεων. Συζητήστε με το γιατρό σας σχετικά με το ποια θεραπεία ή θεραπείες μπορεί να είναι κατάλληλες για εσάς.



Νόσος Wilson: Βασικά στοιχεία για τους ασθενείς

Πρέπει να ελέγχονται και άλλα μέλη της οικογένειας;

Επειδή η νόσος του Wilson είναι μια γενετική διαταραχή, τα μέλη της οικογένειας μπορεί να διατρέχουν κίνδυνο. Η Wilson είναι μια αυτοσωμική υπολειπόμενη πάθηση. Αυτό σημαίνει ότι χρειάζονται δύο αντίγραφα του παθολογικού γονιδίου, ένα από τη μητέρα και ένα από τον πατέρα, για να εμφανιστεί η νόσος. Η μητέρα και ο πατέρας δεν έχουν την νόσο, αφού έχουν μόνο ένα παθολογικό αντίγραφο και ένα κανονικό αντίγραφο. Ωστόσο, αδέρφια και αδελφές μπορεί να διατρέχουν κίνδυνο. Εάν έχετε διαγνωστεί με Wilson's και έχετε αδέρφια, θα πρέπει να υποβληθούν σε έλεγχο για τη νόσο. Σε σπάνιες περιπτώσεις, άλλα μέλη της οικογένειας μπορεί επίσης να χρειαστεί να υποβληθούν σε έλεγχο. Φροντίστε να ρωτήσετε το γιατρό σας ή έναν σύμβουλο γενετικής εάν τα μέλη της οικογένειάς σας πρέπει να υποβληθούν σε έλεγχο.