



מחלת וילסון - עובדות חשובות עבור חולים

מהי מחלת וילסון?

מחלת וילסון היא מחלה תורשתית אשר נובעת מהפרעה גנטית אשר גורמת לצבירת נחושת במוח, כבד ואיברי גוף אחרים.

האם ניתן לטפל במחלת וילסון?

כן. מחלת וילסון ניתנת לטיפול. אבחון מוקדם וטיפול מוקדם חיוניים למניעת נזק בלתי הפיך למוח, לכבד ולשאר איברי מטרה.

האם עליי לשנות את התזונה שלי?

מזונות רבים מכילים נחושות ורובנו צורכים יותר נחושת מהנדרש. אם אובחנת אובחנת במחלת וילסון מומלץ להפחית בצריכת מזון עתיר נחושת, לדוג':

- שוקולד
- אגוזים
- צדפות
- כבד

אילו טיפולים קיימים עבור מחלת וילסון?

ישנם מספר טיפולים עבור מחלת וילסון:

- תרופות אשר מפחיתות ספיגת נחושת מהמעיי. אלו כוללות תרכובות אבץ. תרופות אלו אינן משפיעות באופן מיידי על ספיגה עם תחילת טיפול.
 - תרופות אשר סופחות נחושת, לרבות ד-פיניצילינאמין, טריאטין ואמוניום טטראהידו-מוליבדייט. לתרופות אלו יש תופעות לוואי משמעותיות ואינן זמינות בכל מדינה.
 - השתלת כבד במקרים חמורים בהם יש צורך לתקן רמות נחושת.
- ניתן להעזר בתרופות אשר מקלות על סימני מחלת וילסון לרבות הפרעות תנועה. מומלץ לדון עם הרופא המטפל לגבי אפשרויות טיפול מתאימות עבורך.

האם יש לבדוק בני משפחה נוספים למחלת וילסון?

היות ומחלת וילסון הינה מחלה גנטית בני משפחה נמצאים בסיכון להישנות. מחלת וילסון מורשת באופן אוטוזומלית רססיבי. במצב זה שני העתקי הגן, המורשים משני ההורים, פגומים. בדרך כלל ההורים בריאים היות ויש אצליהם העתק אחד תקין של הגן והעתק אחד פגום. אחאים עלולים להיות בסיכון להישנות. אם אובחנת במחלת וילסון ויש לך אחראים מומלץ כי ייבדקו למחלה. קיים גם סיכון יתר להישנות בקרב בני משפחה מורחבת. יש לברר מול רופא מטפל או יועץ גנטי מי מבני המשפחה זקוקים ליעוץ ולבירור גנטי ולהפנותם בהתאם.

כיצד מחלת וילסון מופיעה בתחילה ומהם סימניה השכיחים?

חלק מהסימטומים במחלת וילסון מופיעים בילדות או בבגרות.

סימפטומים נוירולוגיים כוללים:

- תנועות בלתי רצוניות, לרבות הפרעת תנוחה (לדוג' דיסטוניה) או רעד
- קשיי שיווי משקל או קוארדינציה של הידיים
- קשיי דיבור או בליעה
- שינויים קוגניטיביים או התנהגותיים

הפרעות בתפקוד כבד, כליה ולב וכן אנמיה גם שכיחים במחלת וילסון

מה גורם למחלות וילסון?

מחלת וילסון הינה מורשת. המחלה נגרמת על ידי מוטציה בגן שאחראי לקודד חלבון אשר אחראי על פינוי עודפי נחושת מהגוף. לכן נאגרת נחושת בגוף, בייחוד המוח, כבד ועיניים. הנזק הנובע מעודפי הנחושת גורם לסימנים של מחלת וילסון.

כיצד ניתן לאבחן את מחלת וילסון?

חשוב כי רופאים יהיו רגישים לסימנים של מחלת וילסון היות וקל לפספס אבחון. האבחון נעשה על פי רוב בעזרת בדיקות דם ושתן.

צרופלזמין הינו חלבון הנוצר בכבד ואחראי על אגירת ונשאות נחושת בגוף. ניתן להעזר בבדיקת רמות צרופלזמין לאבחון מחלת וילסון. היות ולעיתים בדיקה זו איננה אבחנתית, מומלץ להעזר במדידת רמות נחושת בבדיקת איסוף שתן על פני 24 שעות. השלמת בדיקה זו כנדרש חיונית לאבחון מחלת וילסון.

בדיקות נוספות אשר עוזרת לאבחן מחלת וילסון כוללות:

- בדיקת עיניים לבדוק משקעי נחושת לא תקינות בקרנית
- ביופסית כבד לביסוס אבחנה
- MRI מוח לאיתור שינויים אופייניים למחלת וילסון
- בדיקה גנטית לצורך אבחון סופי