



# Vilsonova bolest: osnovne činjenice za pacijente

## ŠTA JE VILSONOVA BOLEST?

Vilsonova bolest je nasledna bolest uzrokovana poremećajem na nivou gena, usled kog dolazi do preteranog nakupljanja bakra u mozgu, jetri i drugim organima.

## KAKO SE VILSONOVA BOLEST MANIFESTUJE?

Simptomi Vilsonove bolesti obično nastaju u detinjstvu i ranom odraslom dobu i podrazumevaju:

- Nevoljne pokrete, kao što su zauzimanje abnormalnog položaja tela (distonija) ili tremor
- Probleme sa ravnotežom ili koordinacijom pokreta
- Probleme sa govorom ili gutanjem
- Kognitivne ili bihejvioralne promene

Poremećaji jetrine funkcije su takođe česti u Vilsonovoj bolesti, kao i anemija, bubrežni ili srčani problemi.

## ŠTA IZAZIVA VILSONOVU BOLEST?

Vilsonova bolest je nasledna bolest koja nastaje usled prisustva mutacije u genu koji kodira za protein koji ima ulogu u eliminaciji bakra iz tela. Poremećaj funkcije ovog proteina dovodi do patološke akumulacije bakra, najizraženije u mozgu, jetri i očima i do pojave simptoma Vilsonove bolesti.

## KAKO SE DIJAGNOSTIKUJE VILSONOVA BOLEST?

Vilsonova bolest se često ne dijagnostikuje na vreme i potrebno je obratiti pažnju na simptome koji mogu ukazivati na ovu bolest. Dijagnoza se postavlja pomoću analize krvi i urina.

Ceruloplazmin je protein koji se sintetise u jetri i zadužen je za skladištenje i distribuciju bakra u telu. Za postavljanje dijagnoze Vilsonove bolesti može se meriti količina ceruloplazmina u krvi, ali obzirom da ovaj test nije dovoljno pouzdan, savetuje se merenje količine bakra u 24-časovnom urinu. Ovaj test podrazumeva sakupljanje urina tokom 24 h i veoma je važno provesti ga korektno da bi rezultat bio validan.

Postoje i drugi testovi koje se koriste za dijagnostikovanje Vilsonove bolesti:

- Pregled oftalmologa za detektovanje patološke količine bakra u rožnjači
- Biopsija jetre za potvrdu dijagnoze Vilsonove bolesti
- Magnetna rezonancija mozga za detektovanje promena u mozgu
- Genetsko testiranje za postavljanje definitivne dijagnoze.

## DA LI JE VILSONOVA BOLEST LEČIVA?

Da, Vilsonova bolest se može veoma uspeno lečiti. Rana dijagnoza i rano započinjanje terapije je važno da bi se sprečilo trajno oštećenje zahvaćenih organa.

## DA LI TREBA DA PROMENIM ISHRANU?

Puno namirnica koje se uobičajeno koriste u ishrani sadrži bakar i potrebne količine bakra se dobijaju putem ishrane. Ukoliko imate Vilsonovu bolest najbolje je da izbegavate namirnice bogate bakrom kao što su:

- Čokolada
- Orasi
- Školjke
- Džigerica

## KAKO SE LEČI VILSONOVA BOLEST?

Nekoliko načina lečenja Vilsonove bolesti podrazumeva:

- Lekove koji smanjuju apsorpciju bakra iz sistema za varenje, kao što su preparati cinka. Ovim lekovima treba neko vreme da deluju.
- Lekove koji vezuju bakar u organizmu, kao što su d-penicilamin, trientin i amonijum tetratio-molibdat. Ovi lekovi mogu imati ozbiljne neželjene efekte i nisu dostupni u svim zemljama.
- Transplantaciju jetre kojom se postiže normalizacija metabolizma bakra kod najtežih slučajeva.

Lekovima se utiče na simptome Vilsonove bolesti, kao što su nevoljni pokreti. Razgovarajte sa svojom lekarom o dostupnim opcijama za lečenje.

## DA LI DRUGI ČLANOVI PORODICE TREBA DA SE TESTIRAJU?

Obzirom da je Vilsonova bolest nasledna bolest, članovi porodice obolelog mogu biti pod rizikom. Bolest se nasleđuje autozomalno recesivno i potrebne su dve patološke kopije gena, jedna nasleđena od majke, a druga nasleđena od oca, da bi se bolest manifestovala. Ukoliko su roditelji nosioci po jedne kopije patološke kopije gena, oni su zdravi, ali braća i sestre obolelog člana porodice mogu biti pod rizikom. Ukoliko Vi imate Vilsonovu bolest, Vaša braća i sestre treba da prođu skrining za Vilsonovu bolest. U retkim slučajevima, skrining je potreban i drugim članovima porodice. Pitajte Vašeg lekara ili obavite konsultaciju genetičara vezano za potrebu testiranja članova Vaše porodice.