



Wilson hastalığı: Hastalar için gerekli bilgiler

WILSON HASTALIĞI NEDİR?

Wilson hastalığı defektli bir gen nedeniyle oluşan kalıtsal bir hastalıktır. Beyin, karaciğer ve diğer organlarda aşırı bakır birikimine sebep olur.

WILSON HASTALIĞI İLK NASIL GÖRÜLÜR VE SIK BELİRTİLERİ NELERDİR?

Bazı Wilson hastalığı belirtileri çocuklukta veya erken erişkinlikte başlayabilir. Bu nörolojik bulgular sıklıkla:

- Anormal postür (distoni gibi) veya tremor gibi istemsiz hareketler
- Denge veya el koordinasyon güçlükleri
- Konuşma veya yutma güçlükleri
- Bilişsel veya davranışsal değişiklikler

Wilson hastalığında karaciğer problemleri de, düşük kan sayımı (anemi), böbrek veya kalp problemleri kadar sıktır.

WILSON HASTALIĞINA NE SEBEP OLUR?

Wilson hastalığı kalıtsaldır. Vücuttan aşırı bakır atılımı için gerekli proteini oluşturan özel bir genin mutasyonu sonucu meydana gelir. Bu da, bakırın vücutta, özellikle beyin, karaciğer ve gözde birikmesine sebep olur. Aşırı bakır sebebiyle oluşan hasar, Wilson hastalığı belirtilerini oluşturur.

WILSON HASTALIĞI TANISI NASIL KONUR?

Kolaylıkla göden kaçırılılabileceğinden, doktorların Wilson hastalığı belirtilerini dikkatli gözlemesi önemlidir. Temel olarak kan ve idrar testiyle tanı konur.

Seruloplazmin, karaciğerde yapılan ve bakırı vücutta taşıyarak depolayan bir proteindir. Bu proteini ölçen bir kan testi Wilson hastalığı tanısında kullanılabilir. Fakat bu test bazen Wilson hastalığını ıskalayabileceğinden, idrarda bakır düzeylerini ölçen bir test önerilir. Bu test için 24 saat boyunca idrar toplanır. Wilson hastalığının tanısının konmasında bu testin doğru yapılması çok önemlidir.

Wilson hastalığı tanısı ile ilişkili başka testler de vardır. Bunlar:

- Korneada anormal bakırı saptayan göz muayenesi
- Tanıyı doğrulayan karaciğer biyopsisi
- Wilson hastalığı ile ilişkili değişiklikleri saptamak için MR beyin görüntüleme
- Son tanı için genetik testtir.

WILSON HASTALIĞI TEDAVİ EDİLEBİLİR Mİ?

Evet. Wilson hastalığı tedavi edilebilir. Erken tanı ve tedavi, beyin ve vücutta geri dönüşümsüz hasarı önlemek için önemlidir.

DIYETİMİ DEĞİŞTİRMELİ MİYİM?

Yaygın kullanılan bir çok gıda bakır içerir ve çoğu kişi ihtiyacından fazlasını alır. Eğer Wilson hastalığınız varsa, bakırdan zengin gıdalardan uzak durmak veya daha az yemek gerekir ki bunlar:

- Çikolata
- Fındık (kabuklu kuruyemişler)
- Kabuklu deniz ürünleri
- Karaciğerdir.

NASIL TEDAVİLER UYGULANIR?

Wilson hastalığı için çeşitli tedaviler vardır. Bunlar:

- Barsaktan bakır emilimini azaltan ilaçlar. Bunlar arasında çinko preparatları yer alır. Bu tip ilaçların etki etmesi biraz zaman alır.
- Vücutta bakırı bağlayan ilaçlar. Bunlar arasında d-penisliamin, trientin ve otoimmün tetrahydro-molibdat yer alır. Bu ilaçların ciddi yan etkileri olabilir ve her ülkede bulunmamaktadırlar.
- Ciddi vakalarda bakır metabolizmasını normale döndürmek için karaciğer nakli uygulanabilir.

Anormal hareketler gibi Wilson hastalığı belirtilerini düzeltmek için ilaçlar da kullanılabilir. Hangi tedavi veya tedavilerin sizin için uygun olacağı hakkında doktorunuzla konuşun.

DIĞER AİLE BİREYLERİ TEST EDİLMELİ MİDİR?

Wilson hastalığı genetik bir bozukluk olduğundan, aile bireyleri risk altında olabilirler. Wilson hastalığı otozomal resesif bir durumdur. Bu da; biri anneden ve biri babadan olmak üzere anormal genin iki kopyasının gerektiği anlamına gelir. Bir normal kopya olması halinde anne ve baba iyi olacaktır. Ancak, erkek ve kız kardeşler risk altında olabilirler. Eğer Wilson hastalığı tanısı aldıysanız ve kardeşleriniz varsa, onlar da hastalık açısından taranmalıdırlar. Nadir durumlarda, diğer aile bireylerinin de taranması gerekebilir. Aile bireylerinizin taranmasının gerekli olup olmadığını doktorunuza veya genetik danışmanınıza sorunuz.