

## Choroba Wilsona

Choroba Wilsona to zwyrodnienie wąłtrobowo- soczewkowate, ktore jest uwarunkowane genetycznie. Powoduje ją mutacja genu, ktory jest odpowiedzialny za białko biorące udział w metabolizmie miedzi. Powstały defekt genu prowadzi do zaburzeń metabolizmu miedzi. Miedź gromadzi się od początku życia chorego i magazynuje przede wszystkim w wąłtrobie, a także w męzgu, rogówkach oczu i nerkach. W rezultacie wszystkie te organy ulegają uszkodzeniu. Objawami tego zaburzenia są: niewydolność wąłtroby (wodobrzusze, żółtaczka), objawy neurologiczne i psychiczne (dręenie ręk i ramion, zachwiania równowagi, zaburzenia mowy i porękania, ślinienie, napady padaczkowe, ruchy mimowolne, wybięrczy apetyt na potrawy, sztywność i kurczenie mięśni). Często choroba Wilsona mylna jest ze schizofrenią, głównie ze względu na związane z nią zaburzenia zachowania i osobowości pacjenta. Pierwsze objawy choroby Wilsona występują zwykle w wieku 5-40 lat. Bezpośrednim i charakterystycznym dla tego zaburzenia objawem jest pomarańczowo-brunatna obłędka widoczna w rogówce oka u pacjenta. Obłędka ta nazywana jest pierścieniem Kaysera-Fleischera. Diagnostyka choroby Wilsona opiera się na badaniach laboratoryjnych (obniżony poziom miedzi oraz ceruloplazminy w surowicy krwi) i badaniu okulistycznym, podczas ktorego stwierdza się pierścień Kaysera-Fleischera. Można także zastosować badanie USG, ktore ukazuje powiększenie wąłtroby lub śledziony, a także tomografię komputerową i rezonans magnetyczny, obrazujące zmiany w męzgu chorego. Chorobę Wilsona leczy się farmakologicznie. Choremu podaje się leki obniżające poziom miedzi w organizmie, zapobiegające ponownemu nagromadzeniu się miedzi, wspomagające jej wydalanie, a także zmniejszające wchłanianie jej w jelicie (penicylamina lub trietylenotetramina). Dodatkowo zaleca się dietę ubogą w miedź (eliminacja z diety ryb, drożdży, czekolady, orzechów, grzybów). Pokarmy bogate w miedź pacjent może spożywać wyłącznie w ograniczeniu z białkami mleka. W przypadku zbyt późno postawionej diagnozy, a co za tym idzie - uszkodzenia wąłtroby, konieczny jest przeszczep wąłtroby. Leczenie choroby Wilsona w większości przypadków przebiega pomyślnie i wszelkie objawy tego zaburzenia ustępują po podaniu leków. Osoba cierpiąca na tego rodzaju defekt genetyczny musi pamiętać o leczeniu podtrzymującym, ktore należy prowadzić do końca życia. Opiera się ono w dużej mierze na przyjmowaniu cynku, hamującego wchłanianie miedzi w jelitach.

## About the Author

Autor: Magdalena

Source: <http://www.farmacja.org.pl>