

ویلسون

تعریف :

بیماری ویلسون یک نقص ژنتیکی مغلوب می باشد. در بیماری ژنتیکی مغلوب، پدر و مادر هر دو ناقل بیماری می باشند. اما به بیماری مبتلا نیستند. بیماری ویلسون کبد، کلیه، چشم، سیستم مغز و اعصاب، در موارد نادرتر مفاصل، استخوان، غدد و قلب را درگیر می کند. شیوع بیماری یک نفر در سی هزار تا چهار هزار تولد است و در صورت عدم درمان، کشنده می باشد. خوشبختانه، امروزه روش های موثری برای تشخیص و کنترل بیماری وجود دارد.

علل و عوامل :

هر فردی روزانه یک تا ۳ میلی گرم مس، از طریق غذا دریافت می کند. بعضی از غذاها مثل صدف، جگر، قارچ، شکلات و مغزها سرشار از مس هستند. ۵۰ درصد مس دریافت شده از طریق معده و روده جذب و سپس وارد جریان خون می شود و نهایتاً از طریق ورید کبدی وارد سلول های کبدی می شود و در سلولهای کبدی به صورت های مختلف تبدیل می شود. بخشی از مس در سلولهای کبدی صرف تولید آنزیم می شود، میزانی دیگر به پروتئینی به نام سرولوپلاسمین می چسبد و بخشی دیگر بدون صرفاً ترشح می شود و سپس از طریق مدفوع دفع می شود.

در بیماری ویلسون دو شکل آخر دچار اشکال می شود و این اشکالات منجر به تجمع مس در سلول های کبد می شود؛ در مرحله بعدی بیماری، مس علاوه بر کبد در اندام های دیگر مثل کلیه، مغز و قرنیه چشم رسوب می کند. همچنین گاهی مس به صورت ناگهانی از کبد آزاد می شود و باعث بروز آسیب شدید در کبد، کلیه و گلبول های قرمز خون می شود.

علائم و نشانه ها :

علائم در افراد مختلف بر اساس محل درگیر شده متفاوت است و در بیشتر موارد، بعد از ۵ سالگی بروز می نماید. معمولاً علائم کبدی تا قبل از ۳۰ سالگی بروز می کند ولی علائم عصبی و روانی بین اولین تا پنجمین دهه زندگی بروز می کند.

علائم کبدی :

بزرگ شدن کبد

هپاتیت

نارسایی کشنده کبد

سیروز

زردی

جمع شدن مایع در فضای شکم (آسیت)

ورم

خونریزی از واریس مری

مشکلات انعقاد خون

علائم مربوط به درگیری سیستم مغز و اعصاب :

این علائم معمولاً به سختی تشخیص داده می شوند و شامل موارد زیر است:

لرزش دست، اختلال در صحبت کردن، مشکلات تحصیلی، اختلال در نوشتن، اختلالات رفتاری و روانی مثل تحریک پذیری و خشم

غیرقابل کنترل بخصوص در دوران نوجوانی

علائم دیگر شامل :

تشکیل یک حلقه اطراف قرنیه (حلقه کایزر فلیشر KF Ring) به علت رسوب مس (مصرف داروهای دفع کننده مس باعث ناپدید

شدن این حلقه می شود).

آب مروارید به علت رسوب مس در عدسی چشم

نارسایی کلیه

اختلالات قاعدگی

به تاخیر افتادن بلوغ

در موارد بسیار نادر درگیری مفاصل و کم کاری غده پاراتیروئید

تشخیص :

در رابطه با هر کدام از علائم فوق باید احتمال بیماری ویلسون در نظر گرفته شود.

یافته های آزمایشگاهی شامل موارد زیر هستند:

کاهش مس خون

کاهش سرولوپلاسمین خون

افزایش مس ادرار

افزایش مس در سلول های کبدی

بهترین آزمایش تشخیصی در بیماری ویلسون، نمونه برداری از کبد و بررسی میزان مس در سلول های کبدی است.



نکته : تست های غربالگری جهت تمام اعضاء خانواده این بیماران باید انجام شود و در صورت تشخیص بیماری ویلسون، قبل

از بروز علائم باید درمان آغاز شود.



درمان :

دارو درمانی

جهت پیش گیری از تجمع مس و بروز عوارض ناشی از آن، داروهای دفع کننده مس تجویز می شوند. این داروها به مس می چسبند و دفع آن را از بدن تسهیل می کنند. هزاران بیمار ویلسون در دنیا با استفاده صحیح و دقیق از این داروها سلامت خود را در سطح وسیعی حفظ کرده اند. حتی گاهی موارد با وجود بروز عوارض بیماری، دارو درمانی باعث از بین رفتن علائم می شود.



شایان ذکر است که این داروها باید برای همه عمر و تحت نظر پزشک مصرف شوند، در غیر این صورت بیمار به عوارض

کشنده مبتلا خواهد شد.

بهترین این داروها پنی سیلین آمین است که باید همراه با قرص ویتامین ب ۶ مصرف شود. این دارو در موارد نادری عوارضی مثل سمیت عصبی، سمیت کلیوی، اختلالات خونی و بثورات جلدی را به همراه دارد. در این گونه موارد داروهای دیگر مثل ترینتین (Trientin) جایگزین می شوند.

همچنین در بعضی موارد طبق نظر پزشک ترکیبات روی تجویز می شود. این دارو نیز مانع از جذب مس غذا در روده می شود. گاهی پس از کنترل بیماری، طبق نظر پزشک، درمان فقط با این دارو ادامه پیدا می کند.




رژیم غذایی :

میزان مس دریافتی از طریق غذا، باید به یک میلی گرم در روز کاهش داده شود و در واقع غذاهای سرشار از مس مثل جگر، صدف، مغزها و شکلات نباید خورده شوند. در ارتباط با رژیم غذایی با یک متخصص تغذیه متبحر مشورت کنید.

در صورت شکست درمان و در موارد نارسایی شدید کبد، باید پیوند کبد انجام شود.

 **پیش آگهی:**

پیشرفت بیماری بستگی به زمان شروع دارو و پاسخ بدن بیمار به داروهای دفع کننده مس دارد. خوشبختانه این داروها در سطح قابل توجهی از بروز عوارض پیش گیری می کنند و بیمار با مراعات دقیق و صحیح رژیم غذایی و داروئی می تواند یک زندگی سالم و مفید داشته باشد.

 **نکته:** در صورتیکه تصمیم گرفته اید، بچه دار شوید با مشاور ژنتیک مشورت کنید.