

بیماری ویلسون یک نقص ژنتیکی مغلوب می باشد. در بیماری ژنتیکی مغلوب، پدر و مادر هردو ناقل بیماری می باشند. اما به بیماری مبتلا نیستند. بیماری ویلسون کبد، کلیه، چشم، سیستم مغزواعصاب، در موارد نادرتر مفاصل، استخوان، غدد و قلب را درگیر می کند. شیوع بیماری یک نفر در ۳۰/۰۰۰ تا ۴۰/۰۰۰ تولد است و در صورت عدم درمان، کشنده می باشد. خوشبختانه، امروزه روش های موثری برای تشخیص و کنترل بیماری وجود دارد.

علت بیماری:

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، بخشی دیگر به پروتئین می چسبد و بخشی دیگر بدون صفرا 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 بیماری

علائم در افراد مختلف بر اساس محل درگیر شده متفاوت می باشد 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
- هیپاتیت
- 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

مغزواعصاب

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

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 می باشد.

علائم دیگر شامل:

- تشکیل یک حلقه اطراف قرنیه 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. بهترین آزمایش تشخیصی در بیماری ویلسون، نمونه برداری از کبد و بررسی میزان مس در سلول های کبدی می باشد.

نکته:

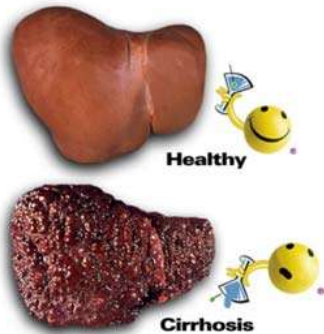
تست های غربالگری جهت تمام اعضاء خانواده این بیماران باید انجام شود و در صورت تشخیص بیماری ویلسون، قبل از بروز علائم باید درمان آغاز شود.



سختی

مرکز آموزشی درمانی نمازی
واحد آموزش ضمن خدمت

بیماری ویلسون چیست ؟



PT-HO-38

گردآوری :

زهرا ملیپی (کارشناس ارشد پرستاری)

بازنگری : اشرف معماریزاده کارشناس

ارشد NICU

استاد علمی: دکتر علیرضا شمسایی فر

متخصص جراحی فلوشیپ پیوند اعضا

۹۰۳۰

مثل جگر، صدف، مغزها و شکلات نباید خورده شوند. در ارتباط با رژیم غذایی باید 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 کند 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.

منابع:

- 1- Kliegman.R. (2011). Nelson's Textbook of Pediatrics, 19th ed. Saunders.
 - <http://www.mdconsult.com/das/patient/body/238483380-3/1140172032/10041/30030.html>. Accessed March 2011.
 - Smeltzer,S. & Bar,B. (2011).Brunner & Suddarth's Text book of Medical Surgical Nursing. 11th ed. Lippincott Williams &Wilkins.



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.

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