

# بیماری ویلسون



بیماری ویلسون یک بیماری ارثی نادرکه باعث انباشته شدن مس در کبد ، مغزو دیگر اندام های حیاتی شما میشود. بیشتر افراد مبتلا به بیماری ویلسون بین سنین 5 تا 35 سالگی تشخیص داده میشود، اما امکان دارد در افراد مسن و جوان تاثیر بگذارد.

مس نقش کلیدی در ایجاد عصب های سالم، استخوان و کلاژن و رنگدانه ملانین پوست دارد. معمولاً "مس از طریق غذای شما جذب میشود و اضافی آن از طریق ماده تولید شده در کبد (صفرا) دفع میشود.

اما در افراد مبتلابه ویلسون مس به درستی حذف نمیشود و در عوض جمع میشوند، احتمالاً " تا سطح تهدیدکننده زندگی. بیماری ویلسون قابل درمان است و بسیاری از افراد با این اختلال زندگی عادی دارند.

## علائم

بیماری ویلسون از بدو تولد وجود دارد، اما نشانه ها و علائم تا زمان جمع شدن مس در مغز و کبد و دیگر اندام ها ظاهر نمیشود. نشانه ها و علائم بسته به قسمت های بدن شما تحت تاثیر بیماری متفاوت است. آنها میتوانند شامل شوند:

- خستگی، عدم اشتها یا درد شکم
- زرد شدن پوست و سفیدی چشم (زردی)
- تغییر رنگ چشم قهوه ای طلایی ( حلقه های کایسر- فلیشر)

- جمع شدن مایع در پاها یا شکم
- مشکلات گفتاری، بلع یا هماهنگی فیزیکی
- حرکات کنترل نشده یا سفتی عضلات



## زمان مراجعه به پزشک

اگر علائم و نشانه ای دارید که شما را نگران میکند از پزشک خود وقت بگیرید مخصوصاً " اگر یکی از اعضای خانواده به بیماری ویلسون مبتلا باشد.

## علل

بیماری ویلسون به عنوان یک صفت اتوزوم مغلوب به ارث میرسد، به این معنی که برای پیشرفت بیماری شما باید یک نسخه از ژن معیوب را از هر والدین به ارث ببرید. اما اگر شما فقط یک نسخه ژن معیوب را دریافت کنید بیمار نخواهید شد، اما شما ناقل هستید و میتوانید به فرزندان خود ژن را منتقل کنید.

## فاکتورهای خطر

اگر والدین یا خواهربرادرهای شما به این بیماری مبتلا باشند میتوانید در معرض خطر بیماری ویلسون باشید. از پزشک خود سوال کنید که آیا باید آزمایش ژنتیک انجام دهید تا مشخص شود بیماری

ویلسون دارید. تشخیص سریع بیماری شانس موفقیت درمان را به طور چشمگیری افزایش میدهد.

## عوارض

بیماری ویلسون اگر درمان نشود میتواند کشنده باشد. عوارض جدی شامل:

- اسکار (زخم) کبد (سیروز): سلول های کبد که سعی میکنند آسیب ناشی از مس اضافی را ترمیم کنند کبد دچار اسکار می شود و عملکرد کبد را دچار مشکل می کند.

- نارسائی کبد: این (نارسایی کبد) میتواند ناگهان اتفاق بیفتد یا میتواند به آرامی در طول سالها پیشرفت کند. پیوند کبد ممکن است یک گزینه درمانی باشد.

- مشکلات عصبی مداوم: لرزش و حرکات غیرارادی ماهیچه ها و مشکلات راه رفتن و مشکلات گفتاری با درمان بیماری ویلسون بهبود می یابد. با این حال بسیاری از افراد با وجود درمان مشکلات عصبی مداوم دارند.

- مشکلات کلیوی: بیماری ویلسون میتواند به کلیه ها هم آسیب برساند، که منجر به مشکلاتی مثل سنگ کلیه و تعداد غیر طبیعی اسید آمینه دفع شده در ادرار شود.

- مشکلات روانی: این موارد ممکن است شامل تغییرات شخصیتی، افسردگی، تحریک پذیری، اختلال دو قطبی یا روان پریشی باشد.

- مشکلات خونی: این موارد ممکن است شامل تخریب سلول های خونی (همولیز) باشد که منجر به کم خونی و زردی شود.

تهیه و ترجمه توسط: خانم زهرا نصیری ( [آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم اصفهان - سیتوژنتیک](#) ).