

Hvad er Wilsons sygdom?

Wilsons sygdom er en kobberforgiftning, som opstår, fordi organismen ikke kan skille sig af med det kobber, der findes i føden. Der ophobes derfor kobber i kroppen, først og fremmest i leveren og hjernen. Abnormiteten i kobberstofskeftet skyldes en defekt i arveegenskaberne. Den er lokaliseret et bestemt sted på kromosom nr. 13 og medfører, at leveren ikke kan skille sig af med det kobber, der optages i tarmen.

Selvom defekten er medfødt, er der normalt ingen symptomer de første 5 år, og oftest kommer symptomerne mellem 15 og 40 års alderen.

Det ophobede kobber ødelægger efterhånden levercellerne og føres med blodet til andre organer. Kobberet aflejres i hjernen et bestemt sted (basalganglierne), hvor det kan give anledning til forskellige neurologiske symptomer. Der aflejres også kobber i øjets hornhinde. Kobberet danner en rustrød ring i kanten, den såkaldte KayserFleischer ring.

Sygdommen blev første gang beskrevet af Wilson i 1912 og blev først kaldt Hepatico-lentikulær degeneration, d.v.s. forandringer i lever og hjerne.

Hvad er symptomerne på Wilsons sygdom?

Wilsons sygdom giver hos nogle patienter overvejende symptomer fra leveren, hos andre er det de neurologiske forstyrrelser, som dominerer.

Symptomerne fra leveren kan vise sig som en akut leverbetændelse eller som en mere kronisk leversygdom, idet der efterhånden kommer bindevævsdannelse i leveren, det der med et populært udtryk kaldes "skrumpelever".

Hos de personer, hvor de neurologiske symptomer dominerer, kan der være manglende evne til at koordinere bevægelserne og/eller forskellige psykiske forstyrrelser. Der kan desuden være sløret tale, savlen, synke- og tygge besvær, muskelstivhed og dobbeltsyn. Sædvanligvis forbliver intellektet intakt.

Er Wilsons sygdom arvelig?

Ja, den er det, man kalder en autosomal recessiv sygdom, hvilket vil sige, at begge forældre skal have et arveanlæg for Wilsons sygdom. Selvom man er bærer af et arveanlæg for sygdommen, bliver man ikke syg. Såfremt begge forældre er bærere af det defekte kromosom nr. 13, vil det være sandsynligt, at halvdelen af deres børn vil være bærere af sygdommen (have et defekt gen), en fjerdedel vil være raske, og den sidste fjerdedel vil få sygdommen (have to defekte gener for sygdommen).

Såfremt en person får stillet diagnosen Wilsons Sygdom, er det vigtigt, at søskende og børn bliver undersøgt for sygdommen.

Sygdommen er sjælden - hvor sjælden er der nogen uenighed om. Sygdommen findes overalt på jorden og i alle racer. Antallet af ny diagnosticerede tilfælde pr. år angives at være mellem 0,2 - 1 pr. mill. indbyggere. I Danmark havde WilsonPatientforeningen i 2005 kun kendskab til omkring 30 personer med sygdommen.

Hvordan stilles diagnosen Wilsons sygdom?

Symptomer på leversygdom eller neurologisk sygdom hos en yngre person bør altid give mistanke om Wilsons sygdom. Det første, man gør, er at undersøge om den omtalte KayserFleischer ring findes i hornhinden. Dette gøres bedst ved en specialundersøgelse hos øjenlægen (spaltelampeundersøgelse). I blodet kan man bestemme indholdet af kobber og et kobberbærende protein (coeruloplasmin). Begge disse værdier vil være nedsat. Det nedsatte kobber indhold i blodet skyldes, at kobberet hurtigt aflejres forskellige steder i kroppen. I urinen kan man endvidere måle udskillelsen af kobber, der vil være kraftigt forhøjet. Endelig kan diagnosen sikres ved en leverbiopsi, som er en undersøgelse, hvor der under lokalbedøvelse udtages et lille stykke levervæv, dels til at se på i mikroskop, dels til at undersøge for kobber. (Kobberindholdet vil være kraftigt forhøjet.)

I dag findes en effektiv behandling af sygdommen. Det er vigtigt, at diagnosen stilles så tidligt som muligt, så patienterne hurtigst muligt kan blive friske. Ubehandlet er sygdommen altid dødelig.

Hvordan behandles Wilsons sygdom?

Der findes to internationalt anerkendte medikamenter til behandling : Zink eller Penicillamin. Behandlingen foregår i to faser, en afgiftningsfase og en vedligeholdelsesfase.

Ved behandling med Penicillamin anvendes dette stof både i afgiftningsfasen og til vedligeholdelsesbehandling. Penicillamin binder kobber til sig og udskilles i urinen. Under behandlingen nedsættes kobbermængden i kroppen, hvorved følgerne af kobberforgiftningen aftager eller forsvinder. Symptomerne fra nervesystemet kan i en periode blive forværret, men på længere sigt vil symptomerne forsvinde. Den fremadskridende ødelæggelse af leveren vil ligeledes ophøre, og leverfunktionen kan blive helt normal. Sammen med Penicillamin skal indtages et tilskud af B-vitamin.

Behandlingen med Penicillamin er desværre ikke helt uden bivirkninger. De mest almindelige bivirkninger er: hududslæt, påvirkning af nyrer, eller påvirkning i antallet af blodlegemer. Behandlingen skal derfor nøje overvåges af en læge. På grund af forværringen i afgiftningsfasen og bivirkningerne i vedligeholdelsesfasen behandles de fleste danske Willson patienter med Zink.

Zink virker ved at forhindre optagelse af kobber via tarmen og ved at stimulere dannelsen af et bestemt protein i cellerne (metallothionin), som binder kobberet, specielt i tarmslimhinden. Ved zinkbehandling kan i afgiftningsfasen suppleres med et stof der udskiller det ophobede kobber. f.eks. trientin eller tetrathiomolybdat. Anvendelsen af disse præparater kræver særlig tilladelse.

Ved begge behandlinger kan det være hensigtsmæssigt at tage et tilskud af E-vitamin.

Medicinen skal tages resten af livet, og det er vigtigt at overholde den forskrevne behandling. Der har desværre været tilfælde, hvor patienter der er holdt op med medicinen, har fået svær genoplussen af sygdommen og er døde af det.

Det bør sluttelig nævnes, at enkelte patienter med Wilsons sygdom har fået foretaget lever transplantation, men det er kun sket i de tilfælde, hvor leveren har været svært beskadiget.

Hvor kan jeg få mere at vide?

Patienter kan altid henvende sig til den behandlende læge for at få yderligere oplysninger. Der findes også steder på internettet, hvor der kan søges oplysninger (f.eks. www.wilsonsdisease.org). WilsonPatientforeningen vil på www.wilsons.dk publicere oplysninger om sygdommen. Ændringer i medicinering og øvrig behandling må dog kun ske i samråd med den behandlende læge.

På Århus Sygehus er der etableret et center, som har ansvaret for koordinering af behandling af patienter med Wilsons sygdom i Danmark. Centret opsamler viden om de nyeste behandlingsmetoder, og tilser i dag de fleste danske patienter. Centret skal orienteres om nydiagnosticerede patienter og står til rådighed for både patienter og læger.



Har du, efter at have læst denne folder, lyst til at høre nærmere om foreningen, er du velkommen til at kontakte os på:

info@wilsons.dk eller via foreningens hjemmeside www.wilsons.dk.

På www.wilsons.dk kan du se navne, adresser og telefonnumre på bestyrelsen.

Pjecen er udarbejdet og udgivet af:

WilsonPatientforeningen

i samarbejde med overlæge, dr.med.
Peter Ott, Århus Sygehus.

Foto: Københavns Amts Sygehus, Gentofte

WilsonPatientforeningen

WilsonPatientforeningen, December 2005, 3. udg. Tryk: GEMINI Koncept Huset A/S

Hvad er Wilsons Sygdom?

- **Årsager**
- **Symptomer**
- **Diagnose**
- **Behandling**

