



## Wytyczne European Association for the Study of the Liver dotyczące choroby Wilsona, 2012

### [EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease, 2012](#)

Autorzy:

Peter Ferenci, Anna Czlonkowska, Wolfgang Stremmel, Roderick Houwen, William Rosenberg, Michael Schilsky, Peter Jansen, Darius Moradpour, Jonathan Gitlin

#### **Etiopatogeneza**

Choroba Wilsona jest chorobą dziedziczną, uwarunkowaną genetycznie spowodowaną mutacjami genu ATP7B zlokalizowanym w chromosomie 13. W chorobie tej, dochodzi do zaburzeń w wydzielaniu miedzi, co prowadzi do jej nadmiernego gromadzenia się w wątrobie, w mózgu, a w późniejszej fazie w rogówce oka i w nerkach.

#### **Objawy fizyczne:**

- obecność pierścieni Kaysera-Fleischera (złocisto-brązowe przebarwienia rogówki) u prawie 95% chorych z objawami neurologicznymi i u ponad 50% chorych bez objawów neurologicznych.

### **Choroba Wilsona może objawiać się:**

- ostrą niewydolnością wątroby (dotyczy głównie młodych kobiet);
- przewlekłym zapaleniem wątroby i marskością wątroby;
- hemolizą (rozpad czerwonych krwinek, wypływanie hemoglobiny do osocza krwi);
- chorobą neurologiczną (choroba Wilsona może manifestować się imponującym spektrum neurologicznych objawów, które mogą być pierwszymi klinicznymi objawami choroby, pojawiając się jednocześnie z objawami wątrobowymi);
- zaburzeniami psychicznymi (u dzieci w postaci zaburzeń nastroju, senności, u osób starszych w postaci paranoi, depresji, schizofrenii);
- rzadziej zapaleniem kości i stawów, niedoczynnością przytarczyc, niepłodnością czy powtarzającymi się poronieniami.

### **Leki dostępne w leczeniu choroby Wilsona:**

- D-penicylamina
- trientyna
- cynk
- tetratiomolibdenian
- dimerkaprol

### **Rekomendacje 1:**

- występowania choroby Wilsona należy rozważyć w każdym przypadku zaburzeń czynności wątroby, a także u pacjentów z niewyjaśnioną chorobą wątroby ze współwystępującymi zaburzeniami neurologicznymi;
- brak obecności pierścieni Kayser-Fleischera nie wyklucza choroby Wilsona;

- przed rozpoczęciem leczenia u wszystkich pacjentów z neurologicznymi objawami choroby Wilsona należy rozważyć ocenę neurologiczną i wykonanie rezonansu magnetycznego mózgu;
- na obecność choroby Wilsona może wskazywać niskie stężenie ceruloplazminy (białko odpowiadające za wiązanie i transport jonów miedzi w surowicy);
- 24-godzinne wydalanie miedzi z moczem  $> 1,6$  mmol jest typowe u pacjentów z objawami choroby Wilsona.

#### **Rekomendacje 2:**

- początkowe leczenie dla pacjentów z objawami choroby Wilsona powinno zawierać środek chelatujący (leki usuwające z organizmu nadmiar miedzi i zapobiegające ponownemu jej gromadzeniu);
- u pacjentów z objawami neurologicznymi cynk może być stosowany jako farmakoterapia pierwszego rzutu;
- leczenie kontynuowane jest przez całe życie i nie powinno zostać przerwane;
- w czasie stosowania cynku należy starannie monitorować poziom transaminaz w surowicy krwi;
- pacjenci powinni unikać spożycia żywności i wody zawierającej wysokie stężenie miedzi, szczególnie w okresie leczenia;
- pacjenci z marskością wątroby, nie odpowiadającą na leczenie środkami chelatującymi, powinni być niezwłocznie poddani badaniom kwalifikującym do przeszczepu wątroby;
- leczenie choroby Wilsona należy kontynuować w czasie ciąży, ale wskazane jest zmniejszenie dawki D-penicylaminy i trientyny;



Niniejszy dokument stanowi nieautoryzowane tłumaczenie niewielkiego fragmentu oryginalnego dokumentu

**EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease, 2012**

- zaleca się wykonywanie co najmniej dwa razy w roku analizy enzymów wątrobowych, morfologii krwi, badania moczu i badania neurologicznego.

**Fundacja Watch Health Care**  
ul. Starowiślna 8/2, 31-032 Kraków  
Tel. kom. 504 741 313, Fax. +48 12 362 45 46  
sekretariat@korektorzdrowia.pl

[www.korektorzdrowia.pl](http://www.korektorzdrowia.pl)