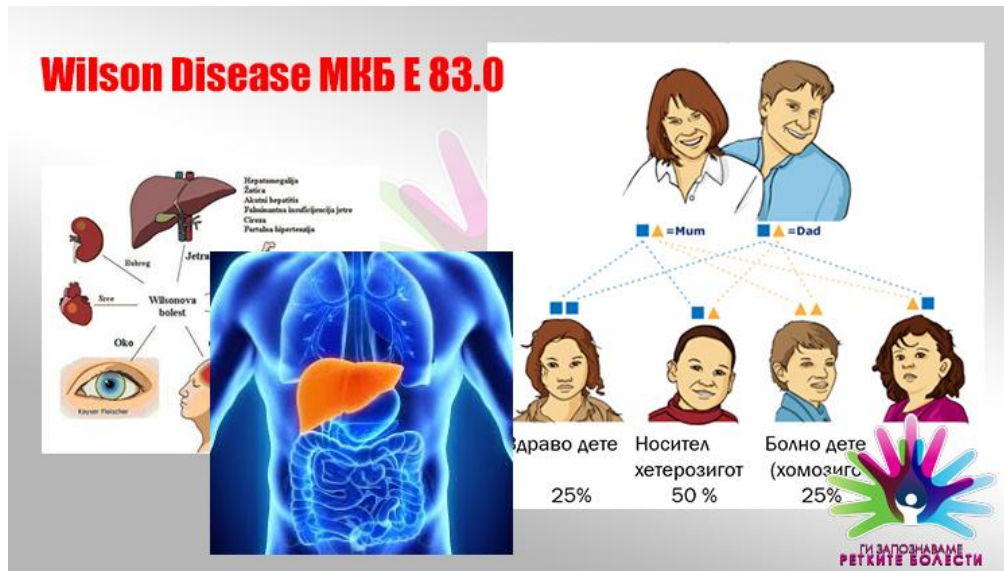


Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

ВИЛСОНОВА БОЛЕСТ

Wilson Disease - МКБ E 83.0



Што е Вилсонова болест?

Вилсоновата болест е ретка болест, генетско метаболно нарушување кое доведува до прекумерно наталожување на бакар во организмот. Се карактеризира со неможност на организмот за исфрлување на вишокот на бакар од организмот. Во текот на денот со производите кои што ги конзумираме внесуваме повеќе бакар во организмот (го има во сите прозводи кои ги јадеме), но здравите луѓе она што е непотребно го исфрлаат од организмот. Пациентите кои ја имаат болеста на Вилсон, ја немаат таа можност, односно не им функционира механизмот на исфрлање на бакар од организмот и тој поради тоа се таложи во црниот дроб, бубрезите, мозокот и други органи. и, доколку не се лекува, може да заврши фатално.

Најважни факти за Вилсоновата болест

1. Вилсоновата болеста е генетски наследна, подеднакво може да се појави и кај машки и кај женски, се наследува од двата родитела (и од мајката и од таткото). За да се наследи болест двајцата родители мора да бидат носители на еден мутиран ген (хетерозиготи). Веројатноста детето да биде заболено е 25%, 25% е веројатност да биде сосема здраво и 50% и детето да биде носител на мутираниот ген (нема манифестација на болест).
2. Болеста е наследна и пациентот ја носи од почетокот на животот. Но најчесто не се манифестира во првата деценија од животот. Најчеста возраст кога се појавуваат симптомите е по 11-12 година односно во периодот на адолесценција - па затоа



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

оваа болест се карактеризира како болест на млади луѓе. Сепак има и одреден број на пациенти кои подоцна во текот на животот за прв пат имаат некакви симптоми.

3. Причинител за Вилсонова болест е мутацијата на генот АТП7Б, поставен на хромозомот 13, кој е одговорен за синтеза на ензимите кои обезбедуваат трансфер на бакарот од црниот дроб. Се смета за ретка болест бидејќи се појавува кај 1 од 30.000 луѓе. Статистиката покажува дека секој 100-ти граѓанин (1 на 100) е ностиел на еден мутиран ген (хетерозигот).
4. Вилсоновата болест е специфична по тоа што една иста генетска аномалија може да предизвика различни клинички манифестации и проблеми кај различни пациенти.
5. Најчести (60%) се случаите со црнодробни заболувања и тоа:
 - Покачени црнодробни параметри (аст, алт), замастен црн дроб
 - Акутен хепатит, цироза, акутно откажување на црниот дроб
 - Зголемен црн дроб или слезина
 - Отоци во нозете, натрупување на течност во абдоменот (болки)
 - Склоност кон создавање на модринки, замор
 - Хемолитичка анемија
6. 40% од пациентите имаат невролошки симптоми:
 - Проблеми со говорот, проблеми со голтање
 - Отежнато одржување рамнотежа-
 - Тремор - потешкотии со координација
 - Неконтролирани движења
 - Проблеми со одењето, мускулна вкочанетост
7. Во мал број случаи можни се и психијатриски симптоми:
 - Промени во однесувањето
 - Депресија
 - Психоза
8. Други симптоми
 - Офталмолошки - Појава на Кајзер Флешеров прстен (зелено сив, до зелено жолт) во очите како резултат од натрупувањето на бакар во мозокот.
 - Нарушување на менструалниот циклус
9. Третманот е редовно земање на лекови. Целта на лекувањето е да се отстрани вишокот бакар во организмот и да се спречи негово таложење. Лекувањето е доживотно. Доколку лекувањето се започне во рана фаза на боеста, може да дојде до повлекување на сите симптоми и значително забавување на прогресот на болеста. Кај 5-10% од пациентите, кај оние со значително оптетен црн дроб и оние



Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

кај кои трансплантата терапија не влијае, неопходно е да се направи трансплантација на црниот дроб.

10. Неопходно е редовно контролирање на прогресот на болеста и ефектот од терапијата. Најмалку три пати годишно се прават комплетни лабораториски тестови на крвта, како и мерење на нивото на бакар во 24 часовна урина.
11. При навремено откривање на болеста и редовна терапија, пациентите имаат сосема нормален живот, со минимални диететски рестрикции. Пациентите со Вилсонова болест, треба да избегнуваат конзумирање на производи кои во себе содржат висока концетрација на бакар а пред се: какао, јаткасти производи, изнутрици, печурки и некои морски плодови.
12. Во зависност од примарната клиничка манифестација на симпотмите, пациентите со Вилсонова болест се следат на Универзитетската клиника за детски болести, Клиниката за Гастроентерохепатологија, Клиниката за Неврологија или Клиника за психијатрија

Од 2015 година, здружението „Вилсон Македонија“ ги застапува правата на лицата со Вилсонова болест во Македонија, и се залага за:

- Информирање, обединување, насочување и поддршка на лицата заболени од Вилсонова болест и нивна адаптација во општеството.
- Поддршка за професионален развој и квалификации на стручниот кадар во доменот на дијагностиката и третманот на Вилсоновата болест.
- Запознавање на општеството со особините на заболувањето, профилактиката, дијагнозата, лечењето и грижата на пациентите со Вилсонова болест, со физиолошките и психолошките последици од болеста.
- Соработка со слични организации во Република Македонија, регионот и пошироко.
- Создавање и одржување дијалог меѓу здружението и институциите во Република Македонија за прашања од интерес на ретката болест Вилсон. (Крај)

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

