



## بیماری ویلسون (Wilson's disease)

بیماری ویلسون یک اختلال نادر ژنتیکی است، که به خاطر مسمومیت ناشی از مس در بدن ایجاد می‌شود. اختلال در ژن ATP7B که روی کروموزوم ۱۳ قرار گرفته و مسئول انتقال مس می‌باشد به عنوان عامل بیماری شناخته شده است. این بیماری اولین بار در سال ۱۹۱۲ توسط دکتر ویلسون شناسایی شد.

در حالت عادی در بدن یک انسان سالم، مس اضافی موجود در بدن از طریق کبد، تصفیه و از راه ادرار دفع می‌شود. اما در بیماران مبتلا به ویلسون، کبد عملکرد درستی ندارد و مقدار اضافی مس در اعضای بدن مثل مغز، کبد و چشم‌ها می‌ماند.

هر فرد روزانه مقدار مشخصی مس، از طریق غذا دریافت می‌کند. بعضی از غذاها مثل صدف، جگر، قارچ، شکلات و مغزها سرشار از مس هستند. نیمی از مس دریافت شده از طریق معده و روده جذب و سپس وارد جریان خون می‌شود و نهایتاً از طریق ورید کبدی وارد سلول‌های کبدی می‌شود و در سلول‌های کبدی به صورت‌های مختلف تبدیل می‌شود. بخشی از مس در سلول‌های کبدی صرف تولید آنزیم می‌شود، مقداری دیگر به پروتئینی به نام سرولوپلاسمین می‌چسبد و بخشی دیگر به درون صفرا ترشح می‌شود و سپس از طریق مدفوع دفع می‌شود. در بیماری ویلسون دو شکل آخر دچار اشکال می‌شود و این مشکلات منجر به تجمع مس در سلول‌های کبد می‌شود؛ در مرحله بعدی بیماری، مس علاوه بر کبد در اندام‌های دیگر مثل کلیه، مغز و قرنیه چشم رسوب می‌کند. همچنین گاهی مس به صورت ناگهانی از کبد آزاد می‌شود و باعث بروز آسیب شدید در کبد، کلیه و گلبول‌های قرمز خون می‌شود.

علائم بیماری ویلسون عبارتند از:

بیماری‌های کبدی:

هیپاتیت فعال حاد

سیروز کبدی

زردی

بیماری‌های عصبی:

اختلال در سیستم اعصاب مرکزی



بیماری های کلیه :

آمینو اسیدوری

سنگ کلیه

علائم مربوط به چشم:

حلقه کایزر- فلشر

انواعی از آب مروارید

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

پیشگیری

بیماری ویلسون ژنتیکی است و از والدین به فرزندان منتقل می شود. اگر یکی از فرزندان دچار این بیماری باشد، احتمال ۲۵ درصد ابتلای جنین در هر بارداری وجود دارد. با انجام آزمایشات تشخیص پیش از تولد میتوان از بروز بیماری پیشگیری کرد.

در این مرکز آزمایش ژنتیک تشخیص پیش از تولد برای بیماری ویلسون انجام می گردد.