

ВИЛСОНОВА БОЛЕСТ

Проф. Слободан Јанковић

- * Наследна болест код које долази до нагомилавања бакра у јетри и мозгу, услед дефекта у излучивању бакра преко жучи
- * Наслеђује се аутозомно рецесивно
- * Преваленца: 1 на 30 000
- * Нема расних, националних, нити полних разлика

- * Бакар се излучује у жучи, преко транспортног протеина АТП7Б
- * АТП7Б протеин је значајан и за инкорпорацију бакра у церулоплазмин, серумски протеин који садржи 6 атома бакра по молекулу
- * Постоји дефицит протеина АТП7Б

- * Бакар се постепено акумулира у јетри, али кад дође до превазилажења капацитета, ћелије јетре прскају и ослобађају бакар
- * Ослобођени бакар није везан за церулоплазмин, па се таложи у другим органима
- * Бакар се накупља у мозгу, оку, бубрезима и зглобовима

СИМПТОМИ И ЗНАЦИ

- Поремећаји тестова јетре
- Често болест остаје скривена до адолесценције, када настаје фулминантни хепатитис + хемолитичка анемија
- Ако се болест испољи касније (до 30. год.), први симптоми су неуролошки (дистонија, хипертонија, ригидитет, тремор, дисфагија) или психијатријски

СИМПТОМИ И ЗНАЦИ

- Поремећај тубула бубрега
- Артропатија
- Кардиомиопатија са аритмијама
- Кајзер-Флајшеров прстен (највише се види на горњем и доњем полу лимбуса рожњаче) – бакар се таложи у Десцеметовој мембрани – златнобраон или зеленкасто – катаракта налик на сунцокрет

ДИЈАГНОЗА

- ✓ Концентрација церулоплазмина у серуму
- нормална вредност 20-50mg/dl; код
Вилсонове болести је ниво испод
20mg/dl
- ✓ Повишен ниво слободног бакра у серуму
- ✓ Излучивање бакра у мокраћи за 24h је
веће од 100μg

ДИЈАГНОЗА

- ✓ Биопсија јетре и мерење концентрације бакра у јетри ($>250\mu\text{g/g}$ сувог ткива), као и имунохистохемијско бојење бакра
- ✓ Генетске студије за утврђивање мутације АТП7Б гена
- ✓ Мерење везивања радиобакра за церулоплазмин

ЛЕЧЕЊЕ

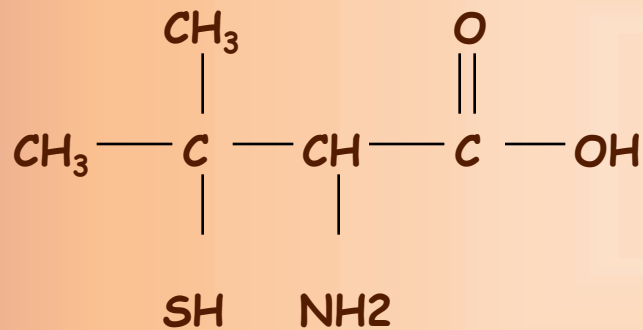
- * Када постоје знаци хепатитиса, треба применити **пенициламин** или **триентин**, орално
 - 10-15% болесника не подноси пенициламин
 - триентин је мање токсичан
- * **Соли цинка** спречавају апсорпцију бакра јер стимулишу синтезу ендогених хелатора бакра, као што су метало-тионеини

ЛЕЧЕЊЕ

- * Избегавати храну богату бакром:
изнутрице, орахе, чоколаду, шкољке
- * Код трудница **смањити дозу**
пенициламина или триентина у другом
триместру и прва 2 месеца трећег
триместра на највише 500mg/дан, а у
последњем месецу трудноће и првом
бабиња на 250mg/дан

Пенициламин

* Уз лечење, прогноза је одлична



пенициламин

* Д-пенициламин је мање отрован од л-форме

Пенициламин

- * Постоји укрштена алергија са пеницилином, јер је то његов дериват
- * Не метаболише се, већ се излучује урином
- * Изазива нефротски синдром
- * Панцитопенија
- * Дефицит пиридоксина (вит. Б₆)

Пенициламин

- * Синдром сличан лупусу
- * Темфигус
- * Миастенија
- * Оптичка неуропатија
- * Често контролисати крвну слику и урин

Триентин

- * Само блага анемија због недостатка гвожђа
- * Калијум дисулфид, са оброцима, смањује апсорпцију бакра