



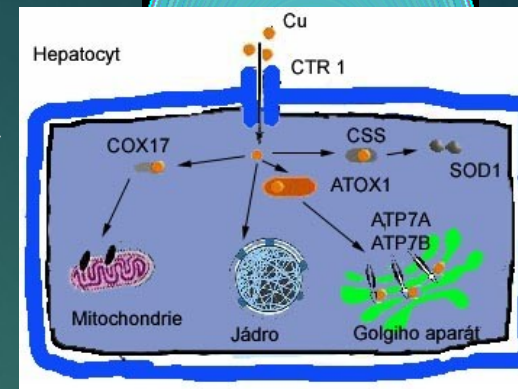
Wilsonova choroba (Hepatolentikulární degenerace)

MICHAEL GARGULÁK

F16035



Charakteristika a příznaky

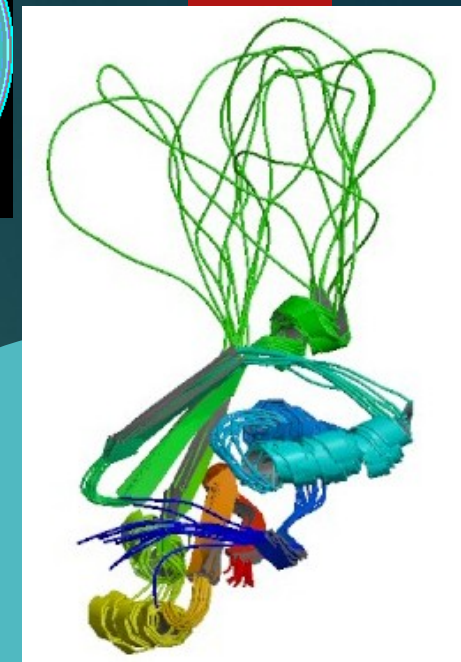
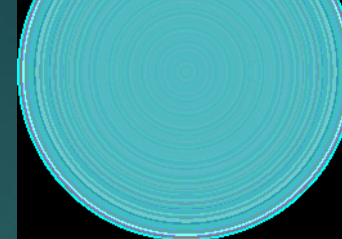


Transport mědi
v hepatocytu

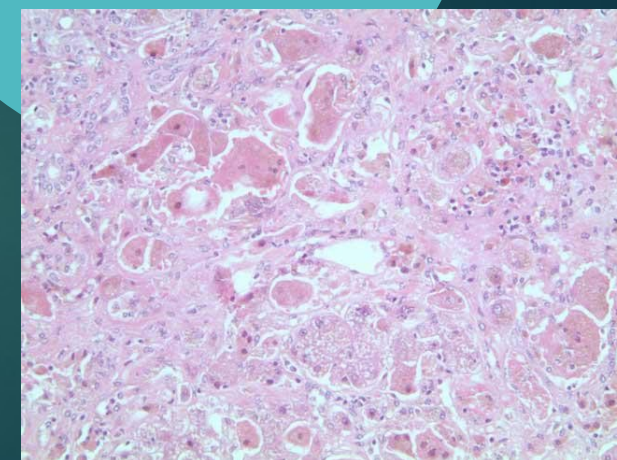
- ▶ autozomálně recesivní dědičné metabolické onemocnění s prevalencí homozygotů 1:25 000–30 000 a asi 1:90 heterozygotů v populaci
- ▶ abnormální střádání mědi v játrech, které způsobuje poškození hepatocytů, poruchy funkce CNS a hemolytickou anémii
- ▶ výskyt spadá do druhého až třetího desetiletí (13.– 25. rok) života
- ▶ neurologické projevy – tremor, zhoršení prospěchu ve škole, zhoršení rukopisu (poruchy motoriky), psychické změny, progresse do těžkého extrapyramidového syndromu
- ▶ anémie, poruchy koagulace v důsledku portální hypertenze
- ▶ postupná progresse jaterní fibrózy až cirhózy – žloutenka, pavoučkovité hemangiomy, portální hypertenze, jaterní selhání
- ▶ u 5 % postižených se onemocnění projevuje jako fulminantní jaterní selhání

Etiopatogeneze

- ▶ podmíněno mutací genu ATP7B na 13. chromosomu (13q14.3–q21.1), který kóduje ATPázu transportující měď
- ▶ transport mědi v hepatocytu
- ▶ defekt tohoto proteinu způsobuje poruchu exkrece mědi do žluče a inkorporaci mědi do apoceruloplasminu v hepatocytech
- ▶ následkem poruchy exkrece mědi do žluči se tento kov hromadí v játrech, mozku a dalších orgánech a vede k nadbytku volných radikálů způsobujících poškození těchto orgánů



Protein ATP7B



Histologický preparát
buněčného poškození při
akutní Wilsonově chorobě

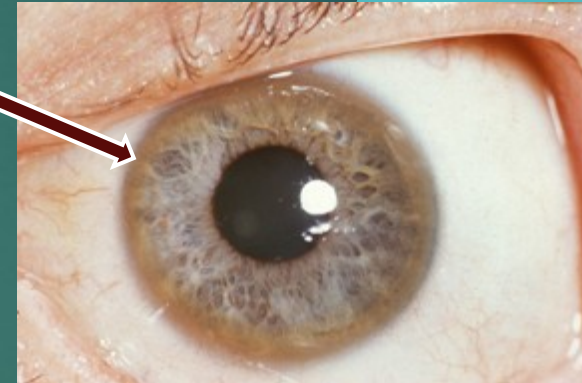
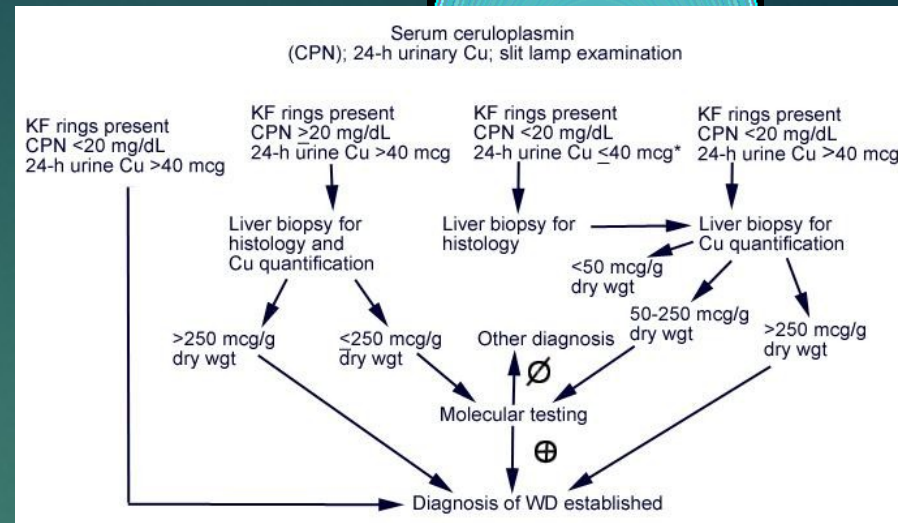
Diagnostika a léčba

▶ Diagnostika

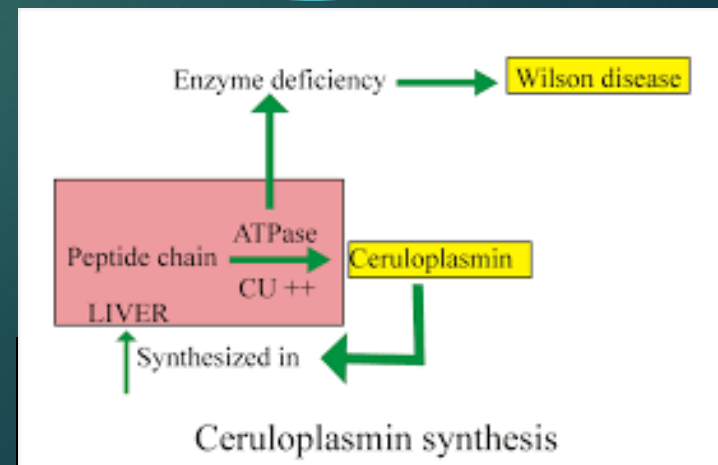
- ▶ snížená sérová hladina ceruloplasminu
- ▶ zvýšené vylučování mědi močí (za 24 hod)
- ▶ Kayserův-Fleischerův prsteneček na okraji rohovky
- ▶ hemolýza
- ▶ zvýšený obsah mědi v játrech

▶ Léčba

- ▶ celoživotní léčba je prevencí poškození jater a CNS
- ▶ omezení potravin bohatých na měď (mořské ryby, čokoláda, kakao)
- ▶ podávání léků chelatujících měď (Penicilamin 1000 mg/den)
- ▶ zinek – snižuje resorpci mědi střevem
- ▶ monitorování vylučování mědi močí
- ▶ transplantace jater



Přístup k diagnóze Wilsonovy choroby (WD) u pacienta s nevysvětlitelným onemocněním jater. KF = prsteneček Kayser-Fleischer; CPN = ceruloplasmin



Zdroje

- ▶ <https://emedicine.medscape.com/article/183456-workup#showall>
- ▶ https://www.wikiskripta.eu/w/Wilsonova_choroba
- ▶ <https://cs.medlicker.com/179-wilsonova-choroba-priciny-priznaky-diagnostika-otecba>
- ▶ <http://www.ces-kep.cz/file/330/doporuceny-postup-wilsonova-choroba.pdf>
- ▶ <http://www.labbepia.net/test/268>