

Choroba Wilsona jako przyczyna progresji niewydolności wątroby



Autorzy: Łukasz Zarębski, Jeremi Wnorowski, Maciej Superson, Kamil Walczak, Patrycja Świerczek, Katarzyna Szymańska,

Studenckie Koło Naukowe Chorób Zakaźnych Uniwersytetu Rzeszowskiego

Słowa kluczowe: choroba Wilsona, niewydolność wątroby, zwyrodnienie soczewkowo-wątrobowe

Wstęp

Zwyrodnienie soczewkowo-wątrobowe znane również jako choroba Wilsona jest rzadkim genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem, którego istotą jest defekt czynności białka transportowego z rodziny ATPaz (ATP7B). W wyniku mutacji upośledzone jest wydalanie miedzi do żółci, skutkujące retencją miedzi w wątrobie, a wraz z postępowaniem choroby również w innych narządach.

Cel

Przedstawienie opisu przypadku progresji niewydolności wątroby u pacjentki z chorobą Wilsona

Opis przypadku

29-letnia pacjentka ze stwierdzoną chorobą Wilsona, dotychczas znajdująca się pod opieką neurologiczną i psychiatryczną, została przyjęta na oddział z powodu narastającego wodobrzusza, obrzęków kończyn dolnych i ogólnego pogorszenia samopoczucia. W wywiadzie chora potwierdziła nieregularne zażywanie leków hamujących progresję choroby – penicylaminy i preparatu cynku. W badaniach obrazowych wykazano małą, spoistą oraz zawierającą guzki regeneracyjne strukturę wątroby o drobnoguzkowych obrysach. Za pomocą tomografii komputerowej zaobserwowano zmiany niedodmowe w płucu prawym oraz płyn w prawej jamie opłucnowej. W badaniach laboratoryjnych zwracało uwagę wydłużenie wskaźnika INR, małopłytkowość, hipoalbuminemia, podwyższona aktywność transaminaz, niedokrwistość megaloblastyczna z cechami hemolizy. Wyliczony wskaźnik MELD wynosił 22. Nie stwierdzono klinicznie jawnych klinicznie cech encefalopatii wątrobowej ani objawów neurologicznych właściwych dla choroby Wilsona. Wdrożono terapię empiryczną – wlewy albumin, leki diuretyczne, rifaksyminę i laktulozę. Uzyskano regresję obrzęków obwodowych i wodobrzusza, bez wpływu na wartość wskaźnika INR. Ze względu na znaczny stopień uszkodzenia wątroby pacjentka została skierowana do przeszczepu wątroby.

Wnioski

Prawidłowe funkcjonowanie wątroby u pacjentów cierpiących na chorobę Wilsona jest możliwe dzięki lekom zwiększających wydalanie miedzi i zmniejszających jej wchłanianie. Leczenie musi być regularne i odbywać się do końca życia od momentu stwierdzenia choroby. Zbyt późna diagnoza lub celowe zaprzestanie przyjmowania leków przez pacjenta prowadzi do odkładania się miedzi w organizmie wiodące do niewydolności wątroby, a także możliwej konieczności transplantacji wątroby.

PRZYCZYNA	PATOGENEZA	OBJAWY
Mutacja w genie ATP7B , kodującym biosyntezę ATP-azy typu P – białka odpowiedzialnego za aktywny transport miedzi w komórkach wątroby.	Zaburzenie transportu miedzi do aparatu Golgiego i jej wbudowywania do ceruloplazminy ↓ upośledzenie wydzielania miedzi z żółcią.	Najczęściej pojawiają się pomiędzy 2. a 3. dekadą życia; okres dziecięcy - przeważają objawy uszkodzenia komórek wątrobowych; osoby dorosłe - pierwsze symptomy w postaci zaburzeń wątrobowych (40%) lub neurologicznych (dalsze 40%) oraz psychiatrycznych (15%).