مرض ويلسون – Wilson Disease

الوصف

مرض ويلسون هو اضطراب وراثي تتراكم فيه كميات مفرطة من النحاس في الجسم، وخاصة في الكبد والدماغ والعينين. تظهر علامات وأعراض مرض ويلسون عادة بين سن 6 و45 عامًا، لكنها غالبًا ما تبدأ خلال فترة المراهقة. تشمل سمات هذا المرض مزيجًا من أمراض الكبد والمشكلات العصبية والنفسية.

غالبًا ما يكون مرض الكبد هو أول علامة تظهر في الأطفال واليافعين المصابين بمرض ويلسون؛ أما الأفراد الذين يتم تشخيصهم في عمر أكبر فعادة لا تكون لديهم أعراض تتعلق بالكبد، رغم أنهم قد يعانون من مرض كبدي خفيف جدًا. تشمل علامات وأعراض مرض الكبد: اصفرار الجلد أو بياض العينين (اليرقان)، التعب، فقدان الشهية، وتورم البطن.

المشكلات العصبية أو النفسية تكون غالبًا العلامات الأولية لدى الأشخاص الذين يُشخّصون في مرحلة البلوغ، وهي شائعة بين الشباب المصابين بمرض ويلسون. يمكن أن تشمل أعراض هذه المشكلات: عدم التناسق الحركي، الرعشة، صعوبة المشي، مشكلات في الكلام، ضعف القدرة على التفكير، الاكتئاب، القلق، وتقلّبات المزاج.

في العديد من المصابين بمرض ويلسون، تتشكل ترسّبات من النحاس في السطح الأمامي من العين (القرنية)، مكوّنة حلقة خضراء إلى بنية تُسمّى حلقة كايزر–فلايشر، تحيط بالجزء الملون من العين. قد تظهر أيضًا اضطرابات في حركة العين، مثل صعوبة رفع النظر إلى الأعلى.

يتراكم النحاس خصوصًا في:

- **الكبد**
- **الدماغ**
- **العينين**

وجود النحاس ضروري للجسم، لكنه يصبح **سامًا** إذا زاد عن الحد الطبيعي. ومع مرور الوقت، يسبب هذا التراكم مشاكل صحية إذا لم يتم علاجه.

من يصاب بمرض ويلسون؟

يمكن أن يظهر المرض في أي عمر، لكن غالبًا يبدأ بين:

- **45 – 6سنة**
- كثير من الحالات تظهر في **سن المراهقة**

المرض **وراثي متنحٍ**، أي ينتقل من الوالدين إلى الأبناء عند وراثة نسختين غير سليمتين من الجين المسؤول.(**ATP7B**)

ما هي أعراض مرض ويلسون؟

تختلف الأعراض بين الأشخاص، وقد يبدأ المرض بمشكلة في **الكبد** أو **الجهاز العصبي** أو **المزاج**.

أولاً :أعراض الكبد

قد تكون أول علامة للمرض، خصوصًا عند الأطفال واليافعين:

- اصفرار الجلد أو العينين (يرقان)
- تعب وضعف عام
- فقدان الشهية
- ألم أو انتفاخ في البطن
- تراكم سوائل (استسقاء)
- التهاب كبد أو فشل كبدي شديد في الحالات المتقدمة

ثانيًا :الأعراض العصبية

تظهر غالبًا في الشباب أو البالغين:

- رعشة في اليدين
- صعوبة المشي أو مشاكل في التوازن
- بطء الحركة
- صعوبة الكلام
- ضعف التركيز والذاكرة
- تغيرات في الكتابة أو المهارات الدقيقة

ثالثًا :الأعراض النفسية

قد تكون أول علامة عند بعض المرضى:

- اكتئاب أو قلق
- تغيّر في السلوك أو الشخصية
- تقلبات مزاجية
- صعوبة في الدراسة أو التركيز

رابعًا :العينان

يمكن للطبيب أن يرى علامة مميزة للمرض تسمى **حلقة كايزر–فلايشر** :حلقة خضراء/بنية حول القرنية تظهر بسبب تراكم النحاس .لا تؤثر على النظر لكنها علامة مهمة للتشخيص

كيف يتم تشخيص مرض ويلسون؟

يعتمد التشخيص على عدة أمور:

1. فحص الدم لقياس:
   - **(السيرولوبلازمين**)عادة يكون منخفضًا

- **مستوى النحاس**

2. فحص البول لجمع بول 24 ساعة:
   - يظهر ارتفاعًا في نسبة النحاس
3. فحص العين للتأكد من وجود **حلقة كايزر–فلايشر**
4. أحيانًا يتم إجراء:
   - **خزعة للكبد** لقياس كمية النحاس
   - **تحليل جيني** للتأكد من وجود الطفرة في الجين*ATP7B*

كيف نعالج مرض ويلسون؟

العلاج **مدى الحياة**، وهو فعال جدًا إذا بدأ مبكرًا.

أنواع العلاج:

1. أدوية لإزالة النحاس الزائد (Chelating agents) تساعد على إخراج النحاس من الجسم عبر البول.

أكثر الأدوية استخدامًا:

- **D-Penicillamine**
- **Trientine**

يحتاج المريض إلى فحوصات منتظمة للتأكد من سلامة العلاج.

2. الزنك

يمنع امتصاص النحاس من الجهاز الهضمي، ويُستخدم:

- كعلاج أساسي في بعض الحالات
- أو بعد مرحلة إزالة النحاس الزائد

3. الحمية الغذائية

يُنصح بتجنب الأطعمة الغنية جدًا بالنحاس مثل:

- الكبد
- الشوكولاتة
- المكسرات
- الفطر
- المأكولات البحرية (خاصة المحار)
- ماء الصنبور إذا كانت الأنابيب نحاسية (حسب الدولة)

4. زرع الكبد

يتم اللجوء إليه فقط إذا كان:

- هناك فشل كبدي شديد
- أو لم يستجب المريض للعلاج

هل يؤثر المرض على الحمل؟

- يمكن للمرضى الحمل بشكل طبيعي.
- **يجب الاستمرار على العلاج أثناء الحمل** لتجنب تدهور المرض.
- قد يحتاج الطبيب لتقليل جرعة بعض الأدوية، ولكن **لا توقف العلاج أبدًا**.

هل مرض ويلسون قابل للشفاء؟

لا يوجد "شفاء كامل"، لكن:

العلاج المبكر يحافظ على حياة صحية وطبيعية جدًا.

المرضى الذين يلتزمون بعلاجهم يمكنهم:

- العيش طبيعيًا
- العمل
- الدراسة
- الزواج والإنجاب

بدون أي مضاعفات.

معلومات مهمة للعائلة

- المرض وراثي، لذلك يُنصح **بفحص جميع الإخوة والأخوات**.
- الفحص المبكر يمنع حدوث أي ضرر في الكبد أو الدماغ.

متى أراجع الطبيب؟

يجب مراجعة الطبيب فورًا عند:

- زيادة التعب أو اليرقان

- تورم الساقين أو البطن
- رعشات جديدة أو صعوبة في الكلام
- تغيرات واضحة في المزاج

الانتشار

مرض ويلسون اضطراب نادر يؤثر على حوالي شخص واحد من بين كل 30,000 شخص.

الأسباب

ينتج مرض ويلسون عن تغيّرات (طفرات) في جين ***ATP7B.***

يوفّر هذا الجين تعليمات لصنع بروتين يُسمّى **مضخة ATP ناقلة للنحاس 2**، والذي يلعب دورًا في نقل النحاس من الكبد إلى أجزاء أخرى من الجسم. النحاس ضروري للعديد من وظائف الخلايا، ولكنه يصبح سامًا عند وجوده بكميات زائدة.

يُعد بروتين مضخة النحاس مهمًا بشكل خاص في التخلص من النحاس الزائد خارج الجسم. تمنع الطفرات الموجودة في جين **ATP7B**البروتين من العمل بشكل صحيح. ومع نقص البروتين الفعّال، لا يتم التخلص من النحاس الزائد. وبالتالي، يتراكم النحاس إلى مستويات سامة يمكن أن تلحق الضرر بالأنسجة والأعضاء، وخاصة الكبد والدماغ.

تشير الأبحاث إلى أن اختلافًا طبيعيًا في جين ***PRNP*** قد يعدّل مسار مرض ويلسون. يوفّر هذا الجين تعليمات لصنع بروتين البريون، الذي يكون نشطًا في الدماغ وأنسجة أخرى ويبدو أنه يشارك في نقل النحاس. تركزت الدراسات على اختلاف جيني يؤثر على الموقع 129 من بروتين البريون، حيث يمكن أن يكون هناك الحمض الأميني ميثيونين أو فالين.

يبدو أنه بين الأشخاص الذين لديهم طفرات في جين **ATP7B**، فإن وجود الميثيونين بدلاً من الفالين في هذا الموقع يرتبط ببدء متأخر للأعراض وزيادة حدوث الأعراض العصبية، خاصة الرعشة. ومع ذلك، هناك حاجة إلى دراسات أكبر قبل تأكيد تأثير هذا الاختلاف الجيني على مسار مرض ويلسون.

الوراثة

يُورَّث هذا المرض بنمط **وراثي متنحٍ جسدي**، ما يعني أن كلا النسختين من الجين في كل خلية تحتوي على طفرة. يحمل والدَا الشخص المصاب نسخة واحدة متحوّلة من الجين، لكنهما عادة لا تظهر عليهما أي علامات أو أعراض للمرض.

أسماء أخرى لهذا المرض

- مرض تخزين النحاس
- متلازمة التنكس الكبدي العدسي
- WD
- مرض ويلسون

ملخص سريع

- مرض ويلسون = تراكم النحاس في الجسم بسبب مشكلة وراثية.
- يظهر على شكل مشاكل في الكبد أو الأعصاب أو المزاج.
- التشخيص يتم بفحوصات الدم والبول وفحص العين.
- العلاج مدى الحياة، لكنه فعّال جدًا.
- الالتزام بالعلاج يمنع المضاعفات ويضمن حياة طبيعية.

معلومات وموارد إضافية

معلومات عن الفحوصات الجينية

- السجل الجيني للفحوصات: مرض ويلسون

Genetic Testing Information

- Genetic Testing Registry: Wilson disease

مركز معلومات الأمراض النادرة والجينية

- مرض ويلسون

Genetic and Rare Diseases Information Center

- Wilson disease

دعم المرضى والمناصرة

- المنظمة الوطنية للأمراض النادرة

Patient Support and Advocacy Resources

- National Organization for Rare Disorders (NORD)

(NORD)

التجارب السريرية

- ClinicalTrials.gov – مرض ويلسون

Clinical Trials

- ClinicalTrials.gov

كتالوج الجينات والأمراض(OMIM)

- مرض ويلسون؛WND

Catalog of Genes and Diseases from OMIM

- WILSON DISEASE; WND

مقالات علمية علىPubMed

Scientific Articles on PubMed

- PubMed

المراجع

- Aggarwal A, Bhatt M. Update on Wilson disease. Int Rev Neurobiol. 2013;110:313-48. doi: 10.1016/B978-0-12-410502-7.00014-4. Citation on PubMed
- Coffey AJ, Durkie M, Hague S, McLay K, Emmerson J, Lo C, Klaffke S, Joyce CJ, Dhawan A, Hadzic N, Mieli-Vergani G, Kirk R, Elizabeth Allen K, Nicholl D, Wong S, Griffiths W, Smithson S, Giffin N, Taha A, Connolly S, Gillett GT, Tanner S, Bonham J, Sharrack B, Palotie A, Rattray M, Dalton A, Bandmann O. A genetic study of Wilson's disease in the United Kingdom. Brain. 2013 May;136(Pt 5):1476-87. doi: 10.1093/brain/awt035. Epub 2013 Mar 21. Citation on PubMed or Free article on PubMed Central
- Das SK, Ray K. Wilson's disease: an update. Nat Clin Pract Neurol. 2006 Sep;2(9):482-93. doi: 10.1038/ncpneuro0291. Citation on PubMed
- Ferenci P. Pathophysiology and clinical features of Wilson disease. Metab Brain Dis. 2004 Dec;19(3-4):229-39. doi: 10.1023/b:mebr.0000043973.10494.85. Citation on PubMed
- Gitlin JD. Wilson disease. Gastroenterology. 2003 Dec;125(6):1868-77. doi: 10.1053/j.gastro.2003.05.010. No abstract available. Citation on PubMed
- Kitzberger R, Madl C, Ferenci P. Wilson disease. Metab Brain Dis. 2005 Dec;20(4):295-302. doi: 10.1007/s11011-005-7910-8. Citation on PubMed

- Langner C, Denk H. Wilson disease. Virchows Arch. 2004 Aug;445(2):111-8. doi: 10.1007/s00428-004-1047-8. Epub 2004 Jun 17. Citation on PubMed
- Pandit A, Bavdekar A, Bhave S. Wilson's disease. Indian J Pediatr. 2002 Sep;69(9):785-91. doi: 10.1007/BF02723693. Citation on PubMed

اعداد وترجمة د. هند الشرهان