

# PRIRUČNIK ZA PACIJENTE

HUMANITARNO UDRUŽENJE WILSON





# Wilsonova bolest

## Priručnik za pacijente

Autor:

Saša Košutić

Predsednik Humanitarnog Udruženja „Wilson“

Saradnice : Dr Aleksandra Tomić, Dr Iva Stanković

Recenzent: Prof. Dr Marina Svetel

*Zahvaljujemo se timu lekara Klinike za neurologiju KC Srbije. koji leči obolele od Wilsonove bolesti na bezrezervnoj podršci koji su nam pružili u izradi ovog priručnika.*

*Nikako ne možemo da zaboravimo i druge stručnjake koji permanentno pomažu Udruženju i pacijentima obolelim od Wilsonove bolesti. Pre svega akademiku prof. dr. Vladimiru Kostiću, prof. Marini Svetel (K.C. Srbije) koji su se i pre nastanka Udruženja zalagali da lek za Wilsonovu bolest dodje na listu lekova. Doc. dr. Jasni Jović (VMA), prof. dr. Vojislavu Perišiću, (Dečja univerzitetska klinika Beograd),*

*KCV. Klinici za neurologiju*

*Želimo da se zahvalimo i svim drugim koje ovde nismo spomenuli a doprineli su u borbi protiv Wilsonove bolesti.*

HUMANITARNO  
UDRUŽENJE “WILSON”

## UVODNA REČ

Ovaj priručnik za pacijente je posmatranje bolesti kroz vizuru nekoga ko je i sam pacijent, ko i sam postavlja pitanje i traži na njih odgovore. Ovo nije stručna literatura, za nju je odgovoran lekar, koji će brinuti o svim aspektima oboljenja, svim smptomima i koji će primenjivati sve dostupne metode lečenja. Ali, neka pitanja vezana za bolest nisu samo pitanja o bolesti. Zbog toga se nadamo da će Vam informacije koje ćete ovde moći da pročitate biti korisne u svakodnevnom životu.

Priručnik, nije mogao da ostane bez slova lekara koji se bave Wilsonovom bolešću koji su smatrali da je potrebno upoznati pacijente sa svim licima bolesti, sa načinima njenog ispoljavanja, dijagnostikovanja, lečenja, nasledjivanja i praćenja,

Udruženje za Wilsonovu bolest (H.U.W) je osmislilo ovaj priručnik sa željom da pomogne Vama i Vašem okruženju da shvatite šta je važno u lečenju. Ono je veoma individualizovano, kao što su i sami njeni simptomi. Mnoge od informacija koje ćete pročitati se neće odnositi na Vas, ali ovaj vodič je pokušaj da se skrene pažnja na sve probleme sa kojima se možete susresti u toku lečenja. Ovo nije zamena za stručni savet od strane Vašeg lekara

Važnost pridržavanja plana lečenja, uključujući redovne medicinske preglede i testove ne sme se potceniti i zanemariti!

U ovom priručniku skrenuli bismo Vam pažnju da su mnoga istraživanja pokazala da pacijenti koji boluju od hronične bolesti, a koji savesno prate i „nadgledaju“ sopstvene simptome postižu bolje rezultate u lečenju. Bolje kontrolisana bolest podrazumeva smanjene troškove lečenja, manji broj hospitalizacija, redje „hitnosti“ u toku bolesti, neplanirane posete lekaru, ali pre svega, bolji kvaitet života pacijenta.

Posmatranje i praćenje simptoma ne treba mešati sa lečenjem „na svoju ruku“. Takvo lečenje moglo bi biti štetno po zdravlje, nebezbedno, i dovesti do neželjenih posledica. Stoga, ono što pročitate u ovom priručniku ne pokušavajte da koristite bez prethodnog konsultovanja sa Vašim lekarom. Drugim rečima, ne pokušavajte ništa sami. Vaš posao je da budete pažljivi i da uočite bilo koju promenu u fizičkim ili emocionalnim simptomima, laboratorijskim vrednostima, a koje mogu biti važna informacija za Vašeg lekara .

Uz podršku Vaše porodice, stručnjaka, Vaša upornost i disciplina su veoma važan faktor uspeha lečenja.



## I POGLAVLJE

# MEDICINSKA BRIGA

### *a. Odabir lekara*

Ukoliko čitate ovaj priručnik, Vama ili članu Vaše porodice verovatno je dijagnostifikovana Wilsonova bolest. Odabir pravog lekara koji će brinuti o Vašoj bolesti je jedna od najvažnijih odluka. Imate retku bolest, koju ne može lečiti ni svaki lekar, niti se ono može obaviti u svakoj ustanovi. Odaberite lekara koji je upoznat sa ovom bolešću ili je zainteresovan da nauči o njoj i da se konsultuje ukoliko je to potrebno.

Ukoliko ste u nedoumici ili nemate dovoljno informacija, kontaktirajte Udruženje za Wilsonovu bolest kako bi Vam preporučili lekara i ustanove sa iskustvom u njenom lečenju. Pitajte druge pacijente koji boluju od iste bolesti ko ih leči i kakva su im iskustva.

### *b. Vaša uloga*

Kada imate retku bolest kao što je Wilsonova Vaše aktivno učešće u lečenju je od presudnog značaja. Internet može da Vam pruži obilje informacija, ali imajte u vidu da nisu sve tačne. Nemojte sami tumačiti sve što ste pročitali! U slučaju da niste sigurni u ono što ste pročitali, konsultujte se sa stručnjakom ili kontaktirajte H.U.W.

### *Trebalo bi da*

1. Posetite H.U.W. internet adresu ([www.wilson.org.rs](http://www.wilson.org.rs)) i tražite da Vam se edukativni materijal pošalje.
2. Potražite drugo mišljenje ako niste dobili zadovoljavajuće odgovore na pitanja koja imate, ali ne zaboravite da ste Vi pacijent, i da o Vašoj bolesti i načinu lečenja mora odlučivati stručno lice!
3. Prihvatite činjenicu da je ovo bolest koja će Vas pratiti ceo život i koja zahteva Vašu pažnju i pridržavanje plana lečenja. Budite strpljiv pacijent! Poboljšanje zahteva vreme! Kada počnete da se lečite mora proći više meseci pre nego što primetite poboljšanje! Dalje poboljšanje možete očekivati i više godina od početka lečenja. Čak i kada je ono potpuno, Vaša je terapija doživotna. Ne smete nikada prekinuti lečenje! To je uslov da u ostatku života budete zdravi!!!!

4. Zapamtite da niste sami i ukoliko Vam treba podrška potražite je od porodice, prijatelja i drugih osoba koje boluju od Wilsonove bolesti.

### ***c. Uloga „pomagača“ u vašem lečenju***

Možda Vam je teško da budete objektivni i svesni onoga što je dobro za Vaše blagostanje, ili imate poteškoća u komunikaciji ili pamćenju. U ovom slučaju izaberite poverljivog prijatelja (prijatelj može biti član porodice, supružnik, partner), da bude uz Vas.

#### **Vaš „pomagač“ bi trebalo...**

1. Da Vas dobro poznaje, da pruža podršku, da je pouzdan, i da je voljan da uradi sve što je u Vašem interesu.
2. Da nauči što je više moguće o Wilsonovoj bolesti i to kako ja ona uticala na Vas.
3. Da se upozna sa ljudima koji brinu o Vašem zdravlju i da ima Vašu saglasnost da razgovara o Vašem problemu sa njima.

Iako pitanja možete da postavite i sami, iskustvo je pokazalo da je korisnije ako na pregled idete sa još nekim. Vaš Prijatelj bi mogao..

1. Da postavi pitanja Vašem lekaru na osnovu svojih sopstvenih zapažanja i Vaših sugestija.
2. Da Vas prati na sastanke, da uzima beleške u toku pregleda, da razjasni informacije koje ste dobili od lekara ili da postavi neko dodatno pitanje kojeg se Vi niste setili.
3. Da Vam pomogne da razumete ili zapamtite sve instrukcije koje ste dobili od lekara i da se pobrine da ih izvršavate redovno.

### **d. Poseta lekaru**

Da biste mogli pratiti Vaš napredak, veoma je važno da idete na redovne preglede. Većina lekara preporučuje preglede dva puta godišnje, kada treba obaviti i „laboratorijsku“ kontrolu. Ukoliko postoji dodatni problem koji iziskuje više pažnje, moguće je da će lekar preporučiti češće preglede i testiranja.



## Protokol za redovnu šestomesečnu kontrolu:

1. Kompletna laboratorija (KKS, biohemija, koagulacioni status)
2. Ceruloplazmin u serumu
3. Cu u serumu i u 24h urinu, izračunavanje slobodnog Cu u serumu  
(Slobodan Cu u serumu ( $\mu\text{g/dl}$ ) = Ukupan Cu u serumu ( $\mu\text{g/dl}$ ) – ( $\text{Cp u serumu (mg/dl)} \times 3$ )
4. Proteinurija u 24h urinu (kod uzimanja Penicilijamina i Trientina)
5. Gastroenterološki pregled i UZ abdomena
6. SpOU na 2-3 godine

- 
- Molekulska masa bakra je 63.55 g/mol, tako da 1g odgovara 0,0157 mola Cu.
  - Kada se to primeni na referentne vrednosti, vrednost koncentracije u  $\mu\text{gr}/24\text{h}$  treba pomnožiti sa 0,0157 da bi se dobila približna vrednost u  $\mu\text{mol}$  (60  $\mu\text{gr}/24\text{h}$  je 0.95  $\mu\text{mol}/24\text{h}$ , što je približno 1  $\mu\text{mol}/24\text{h}$ )
  - U suprotnom smeru, vrednost u  $\mu\text{mol}/24\text{h}$  se podeli sa 0,0157, i dobije se vrednost u  $\mu\text{gr}/24\text{h}$  (ako se 1  $\mu\text{mol}/24\text{h}$  podeli se 0,0157, dobije se 64  $\mu\text{gr}/24\text{h}$ , sto je otprilike 60  $\mu\text{gr}/24\text{h}$ )

U suštini, lekari su veoma zauzeti i verovatno imaju ograničeno vreme za Vaš pregled. Da biste valjano iskoristili pregled, trebalo bi da razmislite o sledećim predlozima.

### Pre nego što odete...

- ✓ Obavite dogovor sa Vašim lekarom oko toga da li potrebno pred sledeću kontrolu uraditi laboratorijske analize, kako biste kontrolu učinili što korisnijom!
- ✓ Potrudite se da ponesete spisak svih lekova koje koristite (čak i onih koji nemaju nikakve veze sa Wilsonovom bolešću), uključujući biljne, homeoptaske, lekove bez recepta, kao i doze koje uzimate, ili ponesite pakovanje leka sa sobom tako da doktor ili asistent mogu detaljno da ga pregledaju.
- ✓ Potrudite se da lekar kod koga idete na pregled dobije sve laboratorijske rezultate od drugih lekara kod kojih ste bili. Ponesite sa sobom kopije tih rezultata.
- ✓ **Uverite se da je Vaša zdravstvena knjižica overena i da imate ispravne upute.**
- ✓ Napravite spisak pitanja za Vašeg lekara kako ne biste zaboravili da ga pitate kada odete na pregled.
- ✓ Dođite ranije u slučaju da treba da obavite duže administrativne formalnosti pre pregleda.

## Dok ste tamo...

- ✓ Odgovorite na sva pitanja lekara **iskreno!** Ako to ne učinite samo ćete nauditi sebi.

---

- ✓ Prijavite sve nove simptome ili promene od Vaše poslednje posete. Pitajte da li oni mogu bitno da utiču na bolest i da li postoji nešto na šta treba da obratite pažnju.

---

- ✓ Razgovarajte o poteškoćama koje možete imati sa lekovima; vreme uzimanja, reakcije, pridržavanje terapiji (ukoliko koristite lek kao što je prepisano), itd.

---

- ✓ Pazite na sve novine u laboratorijskim nalazima koje primetite, kao što je prikazano u Vašem kartonu, i pitajte šta bi one mogle da znače.

---

- ✓ Pitajte lekara ili njegovog asistenta da Vam zapiše sva nova uputstva i da ih objasni. Ako imate nedoumica o njima, ovo je pravo vreme da pitate!

### e. Vaš zdravstveni tim

Brigu o Vašem zdravlju vodi lokalni **lekar opšte prakse**. On Vas upućuje na druge stručnjake koji vode računa o drugim aspektima Vašeg zdravlja. Mogle bi Vas zanimati uloge koje imaju u lečenju Vaše bolesti. Objašnjenje sledi u nastavku.

**Lekar opšte prakse:** doktor medicine koji nadgleda Vaše opšte zdravlje; treba da prima periodične izveštaje od lekara specijaliste kojeg posećujete.

**Hepatolog** – doktor medicine, specijalista gastroenterolog koji je specijalizovan za lečenje bolesti jetre.

**Neurolog** – doktor medicine, spacijalista za bolesti centralnog i perifernog nervnog sistema.

**Psihijatar** – doktor medicine specijalizovan za dijagnostifikovanje i lečenje psihijatrijskih, bihevioralnih i emocionalnih poremećaja.

**Specijalizant** - specijalizant je lekar na specijalizaciji iz odgovarajuće oblasti (neurologije, gastroenterologije, psihijatrije i sl.), (verovatno ćete sa njim imati više kontakta tokom hospitalizacije, potrudite se da mu sve svoje tegobe prenesete jer on/ona tokom konsultacija sa mentorom, specijalistom odgovarjuće oblasti prenosi sve što je bitno za Vaše stanje i čini tim koji Vas vodi).

### f. Drugi zdravstveni stručnjaci

**Nutricionista ( specijalista higijene)** - pravi dijetetske i nutricionističke programe za

bolesnike sa ograničenjima u ishrani; u našoj zemlji savete o ishrani daje hepatolog ili neurolog koji se bave Wilsonovom bolešću.

**Genetičar** - biolog ili lekar, specijalizovan za ispitivanje i dokazivanje prisustva naslednih bolesti.

**Medicinska sestra** – osoba koja je završila sertifikovani program za medicinske sestre i koja izvršava osnovne medicinske zadatke uz pomoć lekara; cesto daje informacije o lečenju i pomaže u Vašoj nezi.

**Socijalni radnik** – pomaže pojedincima i porodicama u savetovanju i obezbeđuje sredstva za rešavanje finansijskih problema, problema nezaposlenosti , kao i problema invaliditeta nastalih usled delovanja hronične bolesti.

**Fizioterapeut** – bavi se procenom i lečenjem problema pokretljivosti.

**Okupacioni terapeut** – okupacioni terapeuti pomažu obolelima da poboljšaju svoju sposobnost u rešavanja zadataka vezanih za svakodnevne aktivnosti; oni osmišljavaju terapijske strategije da bi razvili, oporavili ili zadržali pacijentatu životnu i radnu aktivnost.

**Logoped** – ekspert koji je zadužen za lečenje problema u govoru, izgovaranju glasova i komunikaciji.

**Farmaceut** – osoba koja izdaje lek prema receptu lekara i pruža važne informacije o prepisanim lekovima i mogućim nuspojavama i interakcijama lekova.

## II POGLAVLJE

# LEKOVI

### *a. Postupak za smanjenje viška bakra*

Lečenje Wilsonove bolesti je DOŽIVOTNO. Lek koji će smanjiti količinu bakra u Vašem organizmu je NAJVAŽNIJI lek koji morate uzeti. Trenutno prihvaćene terapije za lečenje bolesti obuhvataju upotrebu helatora bakra, koji će izlučiti povećanu količinu bakra iz Vašeg organizma i svih struktura u kojima je bakar nataložen gde spada pre svega , D-penicilamin (Cupripen, D-Penicilamine, Artamin, Cuprimine ), trientin (Syprine) i **induktori metalotioneina**: cinkove soli (cink-acetat, Galzin (SAD), Wilzin (Evropa)), cink-glukonat, cink-sulfat). Uloga cinkovih soli zasniva se na sprečavanju usvajanja bakra koji se našao u Vašim crevima bilo da je unet hranom ili izlučen putem žuči. Dobro poznat helator je i amonijum tetratiomolibdatu (Coprexa), koji još uvek nije registrovan u svim zemljama. Vaš lekar trebalo bi da je upoznat sa preporučenim lečenjem i planovima za praćenje bolesti i da po potrebi napravi izmene u Vašoj terapiji.

Svi pomenuti lekovi imaju i svoj fabrična imena koja mogu biti vrlo različita i menjati se. Nepromenljivo je „generičko“ ime koja govori o hemijskom sastavu leka i ono je navedeno.

**NEPRIDRŽAVANJE REŽIMA TERAPIJE JE FATALNO ZA BOLEST!**

### **b. Trudnoća**

Sve žene koje imaju Wilsonovu bolest i zatrudne moraju da nastave sa terapijom tokom cele trudnoće. Ako prekinete terapiju u toku trudnoće, rizikujete pogoršanje Vašeg zdravlja, koje može dovesti do brzog stradanja jetre. Pitajte Vašeg akušera da se konsultuje sa hepatologom oko mogućih promena u doziranju lekova. Trenutne preporuke pokazuju da nema potebe za promenama doze ukoliko ste na terapiji cinkovim solima. Kad su agensi helatora, D-penicilamin i trientin u pitanju, preporučuje se smanjenje doze ali to se ne čini bez konsultacije sa lekarom.

### **c. Doslednost u terapiji**

Uzimanje lekova kao što je i prepisano je izuzetno važno za uspeh u lečenju Wilsonove bolesti. Jedna od prednosti Wilsonove bolesti je da je VEOMA izlečiva (držanja pod kontrolom) ako se uzimaju delotvorni, sigurni lekovi koji vode do normalnog života... AKO...redovno uzimate lekove, kao što je prepisano, DOŽIVOTNO. Doslednost terapiji je posebno teška kod pacijenata koji nisu pokazivali znakove bolesti prilikom dijagnoze. Ovi pacijenti često ne vide vezu uzroka i posledice („Sada kada uzimam lekove osećam se mnogo bolje“). Ovde Vam nudimo moguća rešenja za neke probleme koji se mogu javiti. „Zaboravljam“, zamolite nekoga da Vas podseti da uzmete lek , kupite dnevni dozator za uzimanje lekova, ili jednostavno napišite na foliji ambalaže J (jutro) V (veče) . Na taj način možete piti lekove u isto vreme kao deo svakodnevne rutine a bez nedoumica „ Popio sam lekove-nisam popio ? „,

„Nisam siguran/na kako da ih uzimam“, zamolite Vašeg lekara da Vam razjasni raspored uzimanja lekova.

„Osećam se dobro“, **Vi i dalje bolujete od životno opasne bolesti i Vaše stanje će se pogoršati ako ne uzimate lekove. Uzimajte ih dosledno, bez obzira kako se osećate.** Vi se i osećate dobro zbog toga što pijete lekove.

„Imam neprijatne nuspojave“, pitajte lekara šta možete učiniti da biste ih otklonili.

„Moram da pijem mnogo lekova“, napravite sebi pisani dnevni raspored, sat za satom, da biste obezbedili odgovarajući razmak između obroka i ostalih lekova.

„Imam problema sa gutanjem“, možda treba da Vas pregleda gastroenterolog ili da uradite neka druga ispitivanja kako biste videli da li postoji fizički razlog za otežano gutanje.

### **d. Vakcine**

Pitajte Vašeg lekara da li ste imuni na hepatitis A i hepatitis B. Ako niste, trebalo bi da se vakcinišete. Ovi i drugi oblici virusnog hepatitisa , ukoliko se zarazite, mogu dovesti do dodatnog oštećenja jetre. Vakcine protiv hepatitisa A i hepatitisa B će Vas zaštititi od infekcije ovim virusnim bolestima koje pogađaju jetru.

### **e. Lekovi protiv bolova**

Možda ćete biti zbunjeni u situacijama kada bude trebalo da uzmete lek za povremene bolove. O ovome treba da razgovarate sa lekarom i treba da se držite tog saveta. Mnogi

od nesteroidnih antiinflamatornih lekova (NSAIL), npr. ibuprofen, mogu da prouzrokuju oštećenje jetre ili bubrega, a previše acetaminofena, npr. paracetamola, može prouzrokovati oštećenje jetre. Mnogi drugi lekovi protiv bolova mogu sadržati kombinaciju analgetika, uključujući acetaminofen, i zbog toga je važno da razgovarate o rizicima uzimanja tih lekova sa Vašim farmaceutom i lekarom. U Uputstvu za svaki lek piše kako ga koristiti u slučaju kada je oštećena funkcija jetre (o oštećenju govori poremećaj bohemijskih parametara, hepatogram).

### ***f. Drugi lekovi***

Možete osetiti druge tegobe, vezane za Wilsonovu bolest ili ne, koje zahtevaju uzimanje lekova. Ponavljamo, veoma je važno da lekar koji je zadužen za Vašu bolest bude upoznat sa terapijom koju koristite da bi se uverio da će ti lekovi upotpuniti Vaše lečenje, a ne pogoršati stanje. Vas Wilsonova bolest ne ograničava po pitanju lekova koje uzimate već očuvana ili oštećena funkcija jetre. Ako je jetra dobra, a rezultati adekvatno onda nema razloga za promenu režima davanja lekova u onosu na zdrave. Ne treba uzimati samo lekove koji su dodatno toksični za jetru!

## ISHRANA I DIJETA

### *a. Hrana*

Pridržavanje dijete za smanjenje bakra je najvažnije u početnoj fazi lečenja (prvih 6-8 meseci). Preporučuje se da izbegavate hranu koja je bogata bakrom: iznutrice, školjke, čokolada, orasi, pečurke, sve suvo voće, ali najveću koncentraciju bakra imaju iznutrice i školjke. U suštini treba jesti što svežiju hranu jer svaka dehidracija hrane povećava nivo bakra, i treba nastojati konzumirati hranu (povrće, voće) kad je njen prirodni vegetativni period jer svako njeno čuvanje kasnije iziskuje dodatno hemijsko tretiranje što samo povećava koncentraciju bakra. Detaljnije informacije pogledajte u odeljku „Ishrana“ na našoj internet adresi ([www.wilson.org.rs](http://www.wilson.org.rs)) Onda kada se nivo bakra normalizuje, ove namirnice možete konzumirati povremeno. Ako ste vegeterijanac, molimo Vas da se konsultujete sa dijetetičarom pošto su hrana i izvori proteina u vegetarijanskoj ishrani bogati bakrom. Wilsonova bolest se ne može lečiti samo uz pomoć dijete. Odgovarajući lekovi su neophodni dok ste živi!

### *b. Voda*

Sadržaj bakra u pijaćoj vodi koju koristite se isto mora proveriti. Ako u vodi ima više od 0,1 mg/L bakra razmislite o konzumiranju neke druge vode ili uložite udobar filtrirajući sistem koji uklanja bakar iz vode. Vodu možete testirati u lokalnoj laboratoriji u Vašem gradu ili u nekoj privatnoj ustanovi. Ako imate bakarne vodovodne instalacije sadržaj bakra možete smanjiti tako što ćete pre upotrebe pustiti vodu da malo isteče. Bakar ulazi u vodu dok ona stoji u cevima. Izbegavajte kuvanje u bakarnim posudama iz ovog istog razloga. Ako radite ili prebivate na nekom mestu gde izvor vode nije testiran, razmislite o uzimanju flaširane vode koja ne sadrži bakar. Udruženje je kontaktiralo nekoliko proizvođača flaširane vode u Republici Srbiji, „Rosa, Aqua Viva, Jazak „ rekli su nam da se sadržaj bakra očitava samo u tragovima iza treće decimale. Briga o unetoj vodi ne treba da traje duže od 6-8 meseci.

### *c. Vitamini*

Pre nego što uzmete multivitamin konsultujte se sa Vašim zdravstvenim stručnjakom. Ako se Vaš lekar slaže, zamolite Vašeg farmaceuta da Vam nađe dobar suplement koji ne sadrži bakar. Ako ste trudnica, ili želite da zatrudnite, zamolite Vašeg akušera da se konsultuje sa hepatologom pre nego što Vam prepíše vitamine. Većina prenatalnih vitamina obiluje bakrom i njih treba izbegavati. B vitamini moraju da se koriste u toku primene d-penicillamina!!

### *d. Drugi dijetetski suplementi*

Sušтина pojma suplementa ishrani je unos koncentrovanih elemenata kojih i inače ima u hrani ali u manjim količinama. Postoji mnogo dijetetskih suplemenata i biljnih preparata za koje se tvrdi da su blagotvorni za određene delove Vašeg tela. Budite pažljivi jer mnogi od tih preparata mogu da reaguju loše u kombinaciji sa drugim prepisanim lekovima koje koristite. Neki mogu da budu blagotvorni, ali drugi mogu zapravo da Vam ugroze zdravlje. Takođe, jetra prerađuje mnoge suplemente koji mogu da prouzrokuju dodatna oštećenja jetre ili, ukoliko oštećenje već postoji, suplementi neće biti dobro iskorišteni. Molimo Vas, pre unošenja bilo kog suplementa da se dobro konsultujete sa stručnjakom koji je dobro upoznat sa hemijskim sastavom suplementa koji hoćete da koristite. Obavezno treba da mu kažete za Vašu bolest ! Na žalost, proizvođači suplemenata nisu u obavezi da na deklaraciji istaknu količinu bakra osim ako nije dodata. U suštini suplemente treba izbegavati jer pored koncentracije dobrih elemenata sadrže i visoke koncentracije bakra.



# KLINIČKO ISPOLJAVANJE BOLESTI

Oštećenja koje prekomerni bakar može izazvati u različitim organima i tkivima, stvarajući pri tome veoma raznovrsnu kliničku sliku, može predstavljati značajan dijagnostički izazov. Ovo je veoma važno, s obzirom da je terapija najuspešnija u početnoj fazi bolesti, a da otkrivanje homozigotnih članova porodice u presimptomatskoj fazi i pravovremeno započinjanje terapije može sprečiti razvoj simptoma. Zato je od izuzetnog značaja poznavanje spektra kliničkog ispoljavanja Wilsonove bolesti, uz poseban oprez kod blagih početnih simptoma.

Forma bolesti može biti hepatička, neurološka, psihijatrijska ili mešovita.

### Hepatičke manifestacije

Većina pacijenata sa Wilsonovom bolešću, bez obzira na kliničku prezentaciju ili asimptomatsko stanje imaju izvesno oštećenje jetre. Hepatičko oštećenje ima raspon od asimptomatskog povećanja jetrinih enzima do fulminantnog hepatitisa. Wilsonova bolest može imitirati brojna oboljenja jetre.

Hepatička disfunkcija može biti inicijalna klinička manifestacija kod ~40 do 50% obolelih. Prosečna starost obolelih koji se prezentuju hepatickim simptomima je 11.4 godine, obično između 7. i 15. godine života. Retko je javljanje pre 5. godine, a neuobičajena je i pojava bolesti posle 40. godine života.

Hepatička disfunkcija u Wilsonovoj bolesti može se ispoljiti u nekoliko formi:

1. **Asimptomatsko** uvećanje jetre i/ili slezine, nekad sa blago povišenim jetrinim enzimima jedan do dva puta. Obično je uzgredan nalaz koji se sreće u presimptomatskoj fazi bolesti, a može se videti i kod heterozigotnih članova porodice obolelog.
2. **Akutni tranzitorni hepatitis** se sreće u 25% obolelih sa hepatickm prezentacijom. Karakteriše se žuticom, gubitkom apetita i zamorom
3. **Akutni fulminantni hepatitis** je jedan od mogućih oblika hepaticne prezentacije Wilsonove bolesti kod oko 5% obolelih. To je veoma teška forma koja zahteva

transplantaciju jete. Mortalitet je veoma visok, skoro 100%, osim u slučaju transplantacije jetre. Dolazi do progresivnog opadanja parametara jetrine funkcije, encefalopatije i koagulopatije.

4. **Hronični hepatitis** se javlja u 10-30% obolelih od Wilsonove bolesti.
5. **Progresivna ciroza** je najučestaliji oblik hepatičnog oblika WB. U tipičnim slučajevima se radi o sporo progresivnom oštećenju jetre sa pratećom splenomegalijom (često bez hepatomegalije), ascitesom, ezofagealnim varikozitetima i encefalopatijom.
6. **Komplikacije ciroze jetre**

**Varikozitet jednjaka** predstavljaju proširene vene jednjaka koje ponekad mogu krvariti. Možda ćete morati da se podvrgnete endoskopiji da biste saznali da li imate varikozitet, moguće je i uzimanje lekova za smanjenja pritiska ili čak da uradite podvezivanje varikoziteta kako biste ih ga odstranili u potpunosti.

**Hepatična encefalopatija** predstavlja oštećenje mentalnih funkcija uzrokovano toksičnim materijama nakupljenim zbog oštećene funkcije jetre.

Encefalopatija može biti veoma blaga, praćena manjim padom koncentracije ili poremećajem sna, ili teška sa poremećajem nivoa svesti koji mogu napredovati od letargije do kome. U faktore koji mogu pogoršati encefalopatiju spadaju lekovi koji utiču na svest (npr. mnogi lekovi za spavanje i sedativi), zatvor, otkazivanje rada bubrega, infekcija i pogoršanje rada jetre.

Treba obratiti pažnju da veliki broj pacijenta sa hepatičnom formom bolesti ima leukopeniju (50%) i trombocitopeniju (82%). Trombocitopenija i poremećaji koagulacije mogu izazvati krvarenja.

### **Neurološke manifestacije**

Svi nelečeni bolesnici vremenom razvijaju znake ili simptome oštećenja centralnog nervnog sistema.. Neurološki simptomi su početni ili prvo prepoznati oblik Wilsonove bolesti u 40-60% obolelih. Prosečna starost u vreme pojave simptoma je 18.9 godina, mada su opisani neurološki simptomi kao prezentujući i u uzrastu od 6 godina. Sa druge strane, početak bolesti može biti i nakon 50. godine.

Neurološka forma bolesti je klasifikovana na sledeće sindrome:

1. Akinetsko-rigidni sindrom koji podseća na parkinsonizam
2. Generalizovani distonički sindrom
3. "Pseudosklerotski" sindrom sa dominantno cerebelarnom simptomatologijom

Preklapanja između pojedinih podgrupa su veoma česta, može se reći da su pre pravilo nego izuzetak. Suptilni znaci se mogu javiti pre karakterističnih neuroloških ispoljavanja uključujući promene ponašanja, loš uspeh u školi, izvesnu nespretnost koordinacije pokreta, promenu rukopisa. Česti neurološki znaci su tremor, disdijadahokineza, curenje pljuvačke, dizartriya, distonija, spasticitet.

**Tremor** je najčešći neurološki simptom u Wilsonovoj bolesti koji se viđa u 30-50% obolelih. Prema većini studija tremor je najčešća inicijalna karakteristika neurološke forme. Tremor može biti posturalni, intencioni ili statički. Može biti prisutan konstantno, ili imati paroksizmalno javljanje, a može se javiti prilikom vršenja specifičnih motornih radnji. Tremor u Wilsonovoj bolesti je uglavnom distalni i malih amplituda, ali se nekada javlja i grub proksimalni tremor, velikih amplituda po tipu "mahanja krila velikih ptica", mada je on pre posledica hepatičke encefalopatije nego patoloških promena specifično vezanih za Wilsonovu bolest. Iako najizraženiji na rukama, tremor se može javiti i na drugim delovima tela, a posebno je čest tremor glave i jezika, praćen dizartrijom. Tremor se pogoršava sa stresom i anksioznošću, a iščezava tokom sna.

**Dizartriya** je takođe veoma česta kod obolelih od Wilsonove bolesti. Vremenom, praktično svi neleženi bolesnici ispoljavaju progresivan poremećaj govora. Poremećaj govora u Wilsonovoj bolesti može imati karakteristike ekstrapiramidne ili cerebelarne. Ekstrapiramidna dizartriya, tj. distonična dizartriya se opisuje kao "nerazgovetan" govor koji može progredirati do anartriye (nemogućnosti govora). Distonija koja zahvata jezik, lice i farinks dovodi ne samo do dizartriye, već i do curenja pljuvačke i neuobičajene promene facijalne ekspresije koja rezultuje ukočenim izrazom lica, tzv. "risus sardonicus", što je karakteristično za Wilsonovu bolest. Druga vrsta poremećaja govora je dizartriya sa elementima skandiranog i eksplozivnog govora, a posledica je patoloških promena koje

zahvataju mali mozak i moždano stablo.

**Disfagija** se javlja sa napredovanjem dizartrije. U ovom stadijumu bolesnik ne može da govori, ispušta neprijatne zvukove, pljuvačka curi iz uglova usana, a nema mogućnost redovnog održavanja higijene, razvijaju se fleksione kontrakture. Iako kognicija nije značajno narušena, kao ni senzorna funkcija, može se stvoriti utisak mentalno-retardiranog ili psihotičnog bolesnika.

**Distonija** je karakteristika klasične (distonične) forme Wilsonove bolesti. Iako je najčešći oblik distonije segmentna distonija kranio-facijalne muskulature, može biti zahvaćen bilo koji deo tela, uključujući i generalizovanu distoniju. Distonija može biti posturalna, akciona ili se može prikazati distoničkim jerky pokretima. Dugotrajni distonički pokreti na ekstremitetima kod nelečenih bolesnika uzrokuju kontrakture.

Razmatrajući kliničko poboljšanje, smatra se da cerebelarni znaci i tremor znatno bolje reaguju na kontinuiranu terapiju od distonije, a da risus sardonicus i dizartrija pokazuju slabiji terapijski odgovor.

**Poremećaji hoda** su česti u neurološkoj formi Wilsonove bolesti. Mogu se razviti kao posledica ekstrapiramidnih ili cerebelarnih oštećenja. Bolesnici mogu imati elemente tipično parkinsonog (sitnim koracima) ili ataksičnog hoda na široj osnovi.

Ostali nevoljni pokreti kao što su **horea, atetoza, tikovi i mioklonus** su retki u Wilsonovoj bolesti.

Učestalost **epileptičkih napada** obolelih od Wilsonove bolesti procenjena je na 6.2% tj. skoro deset puta više od učestalosti koja se sreće u opštoj populaciji.

Simptomi oštećenja centralnog i perifernog neurona nisu tipični za WB.

Oštećenje olfaktivne funkcije (čula mirisa) je prisutno kod bolesnika sa neurološkom formom Wilsonove bolesti.

## **Psihijatrijske manifestacije**

Učestalost psihijatrijskih simptoma kao forme ispoljavanja Wilsonove bolesti još uvek je nije sa sigurnošću utvrđena, ali se procenjuje da 25-65% obolelih ima psihijatrijske smetnje. Opisano je da čak 2/3 bolesnika može imati psihijatrijske probleme mesecima ili godinama pre pojave neuroloških smetnji, Psihijatrijske smetnje će se u nekom trenutku pojaviti kod većine obolelih od Wilsonove bolesti, a najčešće kod bolesnika sa neurološkom formom bolesti.

Psihijatrijski simptomi u Wilsonovoj bolesti su veoma raznovrsni. Najčešće psihičke manifestacije su promene ličnosti i poremećaji raspoloženja, naročito depresija (20-40% obolelih)

Bihevioralni simptomi u Wilsonovoj bolesti mogu se ispoljiti u obliku emocionalne labilnosti, impulsivnosti, naglašene agresivnosti, napada plača, eksplozije besa. Mogu se javiti iluzije i sumanute ideje iako psihoza nije uobičajena.

Kognitivno oštećenje se može razviti u Wilsonovoj bolesti, ali je pre prividno nego stvarno. S obzrom da su oboleli od Wilsonove bolesti mladi ljudi sa relativno naglim promenama u ponašanju i dostignućima, često se pogrešno dijagnostikuje zloubotreba narkotika. Imajući u vidu da psihičke manifestacije u Wilsonovoj bolesti mogu biti veoma raznovrsne i ponekad vrlo diskretne, na ovu bolest treba posumnjati i isključiti je kod svake mlade osobe koja razvije neobjašnjivi psihijatrijski poremećaj, posebno kada je prisutan bilo koji znak neurološke disfunkcije

## **Očni poremećaji**

Kayser-Fleischer-ov (KF) prsten formiraju depoziti bakra u Descementovoj membrani. Iako depoziti bakra postoje u čitavoj korneji, jedino se u Descementovoj membrani formira sumpor – bakarni kompleks koji postaje vidljiv slit lampom, ili ređe, golim okom. Ne dovodi do poremećaja vida. Boje prstena može biti zlatna, preko braon, do zelene, tako da ga je teško uočiti kod osoba sa irisom braon boje. KF prsten je prisutan kod

skoro svih bolesnika sa neurološkom i psihijatrijskom formom Wilsonove bolesti, tj. u 99% slučajeva, odnosno kod 70-90% u slučaju hepatičke forme bolesti. Kod bolesnika sa asimptomatskom, odnosno hepatičnom formom bolesti može izostati.

Druga klasična oftalmološka manifestacija Wilsonove bolesti je katarakta u obliku suncokreta (sunflower katarakta) koju čine depoziti bakra u očnom sočivu. Ne dovodi do poremećaja vida.

### **Mišićno-skeletni poremećaji**

Koštane i zglobne manifestacije su često zapostavljene komponente Wilsonove bolesti. Artritis velikih zglobova nastaje usled taloženja bakra u sinoviji. Mnogi bolesnici posle 20. godine života razvijaju artropatiju sa karakteristikama preturne osteoartroze i povremeno hondrokalcinoze. Oboljenja zglobova, naročito kolena su česta.

Artritis ili artralgijska mogu nastati kao posledica terapije Penicilaminom, što je potvrđeno brzim povlačenjem simptoma sa promenom terapije.

### **Hematološki poremećaji**

Hemolitička anemija, verovatna posledica bakrom indukovanoj oksidativnoj oštećenju eritrocita, može biti inicijalna manifestacija Wilsonove bolesti kod 10-15% slučajeva. Hemoliza može biti masivna, u sklopu fulminantnog popuštanja jetre ili se može javiti kao manifestacija hroničnog hepatitisa. Hemoliza može biti hronična, sa izolovanim javljanjem, ili u kombinaciji sa portnom hipertenzijom i splenomegalijom.

### **Renalni poremećaji**

Renalni poremećaji u Wilsonove bolesti posledica su glomerularne i tubularne disfunkcije. Nije jasno da li je smanjenje glomerularne filtracije posledica direktnog toksičnog dejstva bakra ili je udruženo sa cirozom jetre, ili predstavlja posledicu dejstva oba faktora.

## Ostali poremećaji

Žene obolele od Wilsonove bolesti često imaju poremećaje menstrualnog ciklusa u vidu oligo ili amenoreje, a koji su reverzibilni pod dejstvom terapije. Kod muškaraca se može javiti odložen pubertet, ginekomastija, hipogonadizam ili impotencija.

Nekada javljaju kožne promene sa hiperpigmentacijama prednjih strana nogu. Poremećaji srčane funkcije su retki, ali se opisuju aritmija, kardiomiopatija, kongestivna srčana insuficijencija, naprasna srčana smrt, autonomni poremećaji

## PREPORUKE ZA REŠAVANJE ODREĐENIH MANIFESTACIJA WILSONOVE BOLESTI

Postoje mere koje možete sami da preduzmete kako biste izbegli hitne situacije. Ali, uvek imajte na umu da ukoliko se osećate veoma loše potražite pomoć odmah!

### Venski varikoziteti:

- Ako imate obilno gastrointestinalno krvarenje, što se može uvideti ako povraćate krv ili imate tamnu stolicu boje katrana, ovo može ukazati na varikozno krvarenje koje predstavlja hitan slučaj opasan po život. Zovite hitnu službu da Vas prevezu do najbliže bolnice istog trenutka!

### Povećan rizik od krvarenja:

- Lična higijena : koristite mekanu četkicu za zube kako biste sprečili krvarenje desni; koristite električni brijач; neka Vam nokti stalno budu kratki i obli; izbegavajte snažno, učestalo češanje.
- Pazite da se ne udarite kako biste izbegli nastanak modrica i širenje već postojećih.
- Izbegavajte hranu koja može da iritira usta ili crevni trakt.
- Ako ste skloni krvarenju iz nosa, nemojte nagnjati glavu nazad da biste zaustavili krvarenje. Umesto toga trebalo bi da sednete uspravno i da se uhvatite za nos zatvarajući tako nozdrve i dišući kroz usta. Kada krvarenje prestane, nemojte dirati nos ili se saginjati narednih nekoliko sati.

## Disfagija:

- U slučaju da je problem disfagije kod vas izuzetno težak onda jedite u prisustvu druge osobe. Uverite se da ta osoba zna da izvede **Hajmlihov zahvat**, u slučaju gušenja hranom.



1. Osobu koja se guši treba postaviti u uspravan položaj, blago je saviti napred i stati iza nj(e)ga.



2. Savijte jaču ruku u pesnicu.



3. Obema rukama obuhvatite osobu sleđa. Jaču šaku savijte u pesnicu i obuhvatite je sa drugom šakom. Postavite pesnicu na sam vrh stomaka, malo ispod mesta gde se sastaju rebrani lukovi.



4. Napravite brz i snažan potez ka unutra i nagore.

- Izrežite hranu na sitne komade, jedite polako i dobro sažvaćite zalogaj pre gutanja. Ne pričajte sa punim ustima.
- Ako Vam se hrana zaglavi u grlu, pokušajte da pročistite grlo i da progutate ponovo, ili ispljunite hranu pre nego što udahnете kako biste izbegli gušenje.
- Sedite uspravno, sa glavom malo nagnutom ka napred, i ostanite u tom položaju dok



- ne završite obrok. Pijte dosta tečnosti dok jedete. Upotreba slamke može biti korisna.
- Salivacija (pojačano lučenje pljuvačke) može nastati ukoliko imate problem sa gutanjem. Pokušajte u toku dana da pijete male gutljaje vode kako biste podstakli češće gutanje. Žvakanje žvakaće gume takođe može pomoći u kontrolisanju lučenja pljuvačke. Zapamtite: *Injekcije botoksa ubrizgane u pljuvačne žlezde od strane specijaliste za bolesti nevoljnih pokreta takođe može pomoći u smanjenju salivacije.*
  - Razgovarajte sa dijetetičarom o hrani koja je lakša za gutanje.

### **Teškoće u govoru (dizartrija ili disfonija)**

- Razgovarajte sa Vašim lekarom o pregledu logopeda i o mogućim terapijama poremećaja govora.
- Nosite sa sobom pisanu identifikaciju i objašnjenje Vašeg problema.
- Nosite pribor za pisanje, zapisane reči ili neki uređaj za pomoć u govoru.
- Nosite sa sobom pištaljku, zvonce ili neko drugo sredstvo kojim možete da skrenete pažnju osobe kojoj želite da se obratite.
- Raspitajte se o mogućnosti korišćenja pomoćnog aparata u govoru kao što je pojačalo glasa ili prenosivi komunikacioni uređaj.

### **Problemi sa ravnotežom:**

- Razgovarajte sa Vašim lekarom o proceni fizioterapeuta ili okupacionog terapeuta.
- Hodajte polako i odmarajte se često ako imate poteškoća ili se brzo umarate.
- Koristite štap, hodalicu, zid ili pratiočevu ruku kao oslonac u slučaju potrebe.
- Uklonite sve prepreke u kući kao što su prostirke, visoki pragovi, dečije igračke ili bilo šta drugo na šta bi mogli da se sapletete. Izbegavajte klizave podove, naročito kada ste u čarapama.
- Ako imate poteškoća sa hodanjem uz i niz stepenice, sedite i spuštajte se ili penjite korak po korak.
- Stavite gumene prostirke i rukohvate u kadu. Koristite stolicu za tuširanje dok se kupate.

### **Psihijatrijski problemi:**

- Potrudite se da Vaš lekar bude svestan svih ovih problema i pitajte ga da li bi bilo dobro da posetite specijalistu za mentalno zdravlje.
- Ako idete na lečenje kod specijaliste za mentalno zdravlje, uverite se da on zna da bolujete od Wilsonove bolesti.
- Identifikujte i izbegavajte sve, što je više moguće, što može da izazove ili pogorša simptome bolesti.
- Razvijte strategije za lakše podnošenje bolesti. Koristite tehnike opuštanja: vežbe za duboko disanje, slušajte umirujuću muziku, meditirajte, vežbajte jogu, izvodite samohipnozu ili bilo šta drugo što će Vam pomoći.
- Potrudite se da Vaša porodica i prijatelji budu obavešteni o Vašoj bolesti, da razumeju Vaše probleme i da znaju kako da Vam pruže podršku. Trebalo bi da znaju kako da Vam pomognu ukoliko Vaše ponašanje postane neobično, opasno, rizično ili štetno.
- Pokušajte da ih slušate kada Vam se obraćaju. Ako kažu da ih plašite, molimo Vas, poslušajte i potražite dodatnu pomoć. Ako plašite sami sebe, potražite medicinsku pomoć odmah.

### **Putovanje**

- Ako planirate da putujete, zamolite Vašeg lekara da Vam napiše pismo u kojem je opisana istorija Vaše bolesti. Nosite pismo i Vaš karton sa sobom u slučaju da Vam zatreba medicinska pomoć dok ste daleko od kuće.

# PORODICA I GENETIKA

Najverovatnije Vas je u trenutku dijagnostifikovanja Wilsonove bolesti lekar ohrabrio u nameri da se i Vaša porodica testira. Kako se Wilsonova bolest prenosi kao autosomalno recesivna bolest, ukoliko bolujete od nje, Vaša oba roditelja nose genetsku promenu zvanu mutacija, koja je spajanjem njihovih gena dovela do pojave Wilsonove bolesti kod Vas. Ako imate braću ili sestre i ako su vam ista oba roditelja, moguće je da je neko od njih nasledio obe mutacije i da i oni imaju Wilsonovu bolest. Svaki od članova Vaše porodice nosi rizik od nasleđivanja jedne od ovih mutacija i samim tim postoji mogućnost za dobijanje Wilsonove bolesti. Postoje načini za genetsko testiranje. Molimo Vas, pitajte Vašeg lekara koji od načina testiranja je najodgovarajući za članove Vaše porodice i pitajte da li je preporučljiv razgovor sa stručnjakom za genetiku.

### **Preporuke za presimptomatske bolesnike**

(ko još nije dobio bolest, a dokazano je da nosi dva bolesna gena)

- Dijagnoza se u ovoj fazi postavlja uglavnom kod članova porodice obolelog (braća i sestre)
- Započinjanjem profilaktičke terapije u presimptomatskoj fazi može se sprečiti razvoj znakova bolesti
- Cu u 24h urinu dijagnostički povišen kod oko 50% pacijenata
- Kayser-Fleischer-ov prsten prisutan kod oko 30% pacijenata
- Cu u suvom ostatku jetre je uvek dijagnostički povišen!
- Genetska analiza najznačajnija!
- Obavezno testiranje braće i sestara!

## REČNIK MEDICINSKIH TERMINA

Ovaj odeljak je stvoren sa namerom da Vam pomogne da razumete neke od termina iz medicinskog „žargona“ sa kojima se možete susresti tokom lečenja. Termini su objašnjeni, u većini slučajeva, laičkim jezikom da bi olakšali čitanje i onima koji nisu upućeni u medicinsku terminologiju.

**Agranulocitoza** – Akutno stanje praćeno ogromnim padom belih krvnih zrnaca i groznicom, iscrpljenošću, drhtavicom i oteklim grlom ponekad praćenim lokalnom ulceracijom; veruje se da je to odgovor na nuspojave nekih lekova.

**Anemija** – Stanje prouzrokovano smanjenim brojem crvenih krvnih zrnaca u krvotoku, rezultuje manjkom kiseonika u tkivima i organima.

**Anoreksija** – Dugotrajni gubitak apetita i odbojnosti prema hrani.

**Ascites** – Nakupljanje tečnosti u trbušnoj duplji, najčešće prouzrokovana cirozom jetre.

**Bazalne ganglije** – Grupa ćelija smeštenih duboko u mozgu koje podstiču i kontrolišu pokrete.

**Žuč** – Žučkasto-zelenkasta tečnost za varenje koja nastaje u jetri i služi za varenje i apsorpciju masti.

**Biohemijsko testiranje** – Merenje količine posebnih supstanci kroz analize krvi ili urina.

**Ceruloplazmin** – Krvni glikoprotein za koji se veže bakar tokom transporta i skladištenja.

**Helator** – Vezuje višak bakra u telu i povećava njegovo izlučivanje u mokraću.

**Holestaza** – Smanjenje ili zaustavljanje protoka žuči između jetre i gornjeg dela tankog creva.

**Ciroza** – Hronična progresivna bolest jetre koju karakteriše zamena zdravih ćelija zadebljalim tkivom (fibroza).

**Kupriurija** – Prisutnost bakra u urinu.

**Kutikularna makularna atrofija** – Tačkasti kožni osip.

**Dizartrija** – Poteškoće u izgovaranju reči zbog slabe koordinacije govornih mišića. Govor je nerazgovetan i javljajuse nekontrolisane promene u jačini glasa.

**Disfagija** – Spori pokreti jezika, usana, vrata i vilica koji utiču na pojavu poteškoća u gutanju,

**Disfonija**: Poremećaj produkcije glasa koji može biti promukao, tonalitet i jačina glasa

mogu biti smanjeni što prouzrokuje da glas zvuči kao šapat.

**Distonija** – Stanje neprekidnog povećanja mišićnog tonusa, ponekad praćeno kontrakcijama ili spazmom mišića ramena, vrata i torzoa. Često prouzrokuje uvrtnanje i repetitivne pokrete ili abnormalne položaje tela jer bolest pogađa bazalne ganglije.

**Edem** – Oticanje mekih tkiva kao rezultat preteranog nakupljanja vode.

**Elastosis perforans serpiginosum** (pokretna probojna elastoza) – Prstenasta, lokalizovana, površinska, tvrda ispupčenja na koži, mogu nastati u grupama. Mogu biti bezbojna ili imati nijanse crvene, braon ili crne boje. Spoljašnji sloj kože je zgusnut oko centralnog dela elastičnog tkiva koje je izvučeno kroz spoljašnji sloj kože. Pokretna probojna elastoza je registrovana kao moguća nuspojava kod dugog uzimanja penicilamina.

**Encefalopatija** – Stanje koje se koristi za opisivanje štetnih efekata koje ima oštećenje jetre na centralni nervni sistem. Svojstva ove bolesti su konfuzije koje variraju od konfuzija do potpunog odsustva svesti (kome). Simptomi su najčešće povezani sa nemogućnošću jetre da očisti krv i sa pojavom povećanog nivoa amonijaka u krvi. Lečenje uključuje različite metode za uklanjanje nastanka amonijaka u gastrointestinalnom traktu i zaustavljanje supstrata za proizvodnju amonijaka kako bi se sprečila njihova apsorpcija u gastrointestinalnom traktu.

**Endoskopija** – Postupak u kojem se koristi endoskop, mali, fleksibilni instrument u obliku cevi sa svetlom i sočivima na kraju koji se koristi za pregled unutrašnjosti jednjaka, želudca, tankog i debelog creva, itd.

**Varikozitet jednjaka** – Proširene vene zidova u donjem delu jednjaka, ponekad i gornjeg dela želudca i retko tankog creva i rektuma. Nastaju problemi sa portalnom hipertenzijom (povećan krvni pritisak u portalnoj veni nastao zbog bolesti jetre). Može da prouzrokuje obilno krvarenje.

**Masna jetra (steatoza)** – Nakupljanje masti u ćelijama jetre.

**Goodpastureov sindrom** – Stanje koje karakteriše brzo propadanje bubrega i krvarenje u plućima. To je autoimuna bolest koja nastaje kada imuni sistem pacijenta napadne GMB antitela (antitela protiv bazalne membrane glomerula), koja se nalaze u bubrezima i plućima i tako nanosi štetu ovim organima; nastaje usled mogućeg trovanja penicilaminom.

**Hematemeza** – Povraćanje krvi; može biti crveno ili se javiti u boji zrna kafe, braon ili crne boje.

**Hematurija** – Prisustvo krvi ili krvnih ćelija u urinu.

**Hemoliza** – Raspadanje crvenih krvnih zrnaca koje prouzrokuje smanjenje njihovog broja u cirkulaciji tako da nastaje problem sa prenosom kiseonika u organizmu.

**Hepatitis** – Upala jetre.

**Hepatomegalija** – Povećanje jetre.

**Hepatosplenomegalija** – Istovremeno povećanje jetre i slezene.

**Hiperkeratoza** – Zadebljanje spoljašnjeg sloja kože.

**Žutica** – Žućkasta ili zelenkasta boja kože i / ili beonjača prouzrokovana povećanjem bilirubina koje nastaje razgradnjom eritrocita u jetri i on se izlučuje u žuči koja dalje prelazi u dvanaestopalačno crevo.

**Kayser** – Fleisherov prsten – Braon ili braonkasto zeleni prsten od naslaga bakra oko rožnjače; dok je u ranoj fazi može se videti samo uz pomoć slit-lampe koju koristi okulista ili optometrista, dok se u kasnijoj fazi može videti golim okom.

**Leukopenija** – Abnormalno smanjenje belih krvnih zrnaca (leukocita) koji cirkulišu u krvi, najčešće nastaje kao reakcija na korišćenje različitih lekova.

**Lichen planus** (Crveni ravan lišaj) – Sjajne izrasline ravnog vrha koje često imaju ugaoni oblik. Ove izrasline imaju crvenkasto – ljubičastu boju i izuzetno sjajnu ljušturu. Lišaj se može pojaviti bilo gde na telu, ali najčešće se javlja na unutrašnjim delovima zglobova, potkolenicama, leđima i vratu.

**Lupus erithematosus** (Sistemski eritemski lupus) – Poremećaj koji pored ostalog karakterišu promene na koži, naročito na nosu i obrazima, tzv. „osip u obliku leptira“, kao i pojava crvenih fleka sa ljuskom.

**Limfadenopatija** – Abnormalno uvećanje limfnih čvorova.

**Melena** – Tamno crna stolica, ukazuje na krvarenje u gornjim delovima gastrointestinalnog trakta.

**Miastenični sindrom** – Progresivna slabost i zamorljivost skeletnih mišića koja nije praćena atrofijom ili senzornim poremećajem.

**Nefrolitijaza** – Kamen u bubregu (renal calculi).

**Metalotioneinski induktori** – Uklanjaju bakar iz tela tako što povećavaju količinu metalotioneina u ćelijama creva. Oni vezuju bakari sprečavaju njegovu absorpciju u crevima. Bakar zaostaje u ovim ćelijama i putem stolice se izbacuje iz organizma.

**Nefrotski sindrom** – Skupina simptoma koji se javljaju kao posledica oštećenja bubrega i rezultuju teškim i dugotrajnim gubitkom proteina koji se izlučuju mokraćom, smanjenim nivoom proteina u krvi (posebno albumina), zadržavanjem viška soli i vode u organizmu i povećanim nivoom masti u krvi.

**Portalna hipertenzija** – Povišeni pritisak u portalnoj veni (vena kroz koju protiče krv od organa za varenje do jetre). Povećanje pritiska je uzrokovano povećanjem otpornosti na

protok krvi kroz jetru zbog oticanja jetre ili zbog fibroze jetre.

**Proteinurija** – Povećan nivo proteina u urinu.

**Pseudobulbarna paraliza** – Skup kliničkih znakova koji uključuju usporen, nerazgovetan govor; otežano gutanje; oslabljene mišiće lica, jezika i mišića koji učestvuju u gutanju; tendencija ka nekontrolisanom smehu ili plaču.

**Psihoza** – Ozbiljan mentalni poremećaj (npr. šizofrenija) koji karakteriše izgubljeni kontakt sa stvarnošću, često praćen halucinacijama ili iluzijama.

**Slobodni bakar** – Količina slobodnog bakra je količina bakra koji cirkuliše u krvi, a koji nije vezan za ceruloplazmin. Ovo je bakar koji se „slobodno“ akumulira u jetri i drugim organima.

**Sideroblastična anemija** – Veliki broj crvenih krvnih zrnaca u koštanoj srži koja sadrže gvožđe.

**Splenomegalija** – Uvećanje slezene.

**Trombocitopenija** – Pad broja trombocita u krvi.

**Toksični hepatitis** – Upala jetre uzrokovana upotrebom nekih lekova.

**Tremor** – Nevoljni, ritmički pokreti mišića koji uzrokuju da se razni delovi tela nekontrolisano miču, podrhtavaju.

## DODATAK B:

# REČNIK IZ GENETIKE

**Allel** – Jedan gen na datom mestu u hromozomu.

**ATP7B gen** – Gen za Vilsonovu bolest koji je mutirao i smatra se nefuncionalnim ili odsutnim u Wilsonovoj bolesti.

**Autozomni recesivni** – Opisuje poremećaj koji zahteva prisustvo dve kopije genske mutacije na posebnom lokusu da bi se ispoljio fenotip; posebno se odnosi na gene na jednom od 22 para autozomnih hromozoma.

**Nosilac (heterozigot)** – Osoba koja nosi jednu normalnu i jednu abnormalnu kopiju gena i zbog toga se bolest kod nje nije ispoljila.

**Hromozom** – Telašce karakterističnog oblika koje sadrži gene i nosi nasledne informacije.

**DNK** – Genetski materijal svih živih organizama.

**Prvostepeni rođak** – Bilo koji rođak koji je za jednu mejozu udaljen od određenog pojedinca iz porodičnog stabla; rođak sa kojim je podeljena jedna polovina gena nekog pojedinca (npr. otac, brat, sestra, dete).

**Gen** – Osnovna jedinica nasleđa, sastoji se od segmenta molekula DNK koji je linearno raspoređen duž hromozoma.

**Genotip** – Genetska građa jednog organizma ili ćelije; odnosi se i na određeni skup alela nasleđenih u lokusu.

**Heterozigot** – Osoba koja ima dva različita alela na određenom lokusu, jedan na svakom hromozomu u paru; jedan alel je obično normalan, a drugi abnormalan.

**Homozigot** – Osoba koja ima dva ista alela na određenom lokusu; jedan na svakom hromozomu u paru; zaraženi pojedinac.

**Molekularno genetsko testiranje** – Testiranje koje uključuje analizu DNK putem analize povezanosti ili putem sekvencioniranja ili putem neke od metoda za otkrivanje mutacija.

**Mutacija** – Promena gena koja uzrokuje bolest kod nekog pojedinca.

**Fenotip** – Vidljive fizičke i / ili biohemijske osobine ispoljavanja gena; klinička slika pojedinca sa posebnim genotipom.

**Proband** – Član porodice kojem je ustanovljena genetska bolest (homozigot) i čiji se markeri koriste da bi se saznalo da li drugi članovi porodice imaju bolest (haplotipska analiza) ili istu mutaciju.

**Porodično stablo** – Dijagram genetskih veza i zdravstvene istorije neke porodice u kojem



se koriste standardni simboli i termini.

**Drugostepeni rođak** – Bilo koji rođak koji je za dve mejoze udaljen od određene osobe u porodičnom stablu; rođak sa kojim je podeljena jedna četvrtina gena datog pojedinca ( baba, deda, unuci, tetke, stričevi, nećaci, polubraća).

## DODATAK C:

# WILSONOVA BOLEST-LABORATORISKI NALAZI

## LEČENJE I PRAĆENJE WILSONOVE BOLESTI

Sledeće tabele su napravljene sa namerom da Vam pomognu da pratite Vaše najvažnije laboratorijske vrednosti i testove koji su povezani sa Wilsonovom bolešću. Uključeni su neki testovi koje treba redovno raditi, kao i neki koje možete uraditi na početku dijagnostike. Oni testovi koji se rade na početku su posebno odvojeni. U tabelama za praćenje mogu se naći i testovi za koje Vaš lekar smatra da se ne moraju raditi prilikom svake posete, i savetujemo Vam da o ovome porazgovarate sa Vašim lekarom.

Ovo su osnovne laboratorijske vrednosti koje će Vam pomoći da pratite stanje bakra i jetre, ali Vam neće pomoći u praćenju neuroloških ili psihijatrijskih problema, ukoliko se jave. Takvi problemi zahtevaju stalnu brigu Vašeg lekara ili specijaliste.

Trenutne preporuke za učestalost laboratorijskih testiranja za mnoge testove koji se nalaze u tabelama su 2 – 4 puta godišnje ako nema nekih odskakanja ot toka bolesti, a ako ima nekih specifičnih problema onda morate raditi testove češće. U tabelama su uključene i kategorije za uobičajene neurološke i psihijatrijske simptome za pacijente sa ovim problemima. Odgovori na ove stavke su subjektivni i Vi možete odgovoriti sa „simptomi još uvek prisutni“, „poboljšano stanje“, „stanje nije poboljšano“ ili „pogoršano stanje“. Molimo Vas, konsultujte se sa Vašim lekarom ili specijalistom o tome na koji način bi oni želeli da prate ove vrednosti sa Vama.

### Početno testiranje

Veoma je važno da uradite kopije vaših originalnih dokumenata zbog biopsijskih nalaza ili molekularno genetičkih istraživanja jer će Vam oni pomoći u slučaju da butede tražili pregled kod nekog drugog lekara. U odeljku za histologiju, pod nazivom „biopsija jetre“, trebalo bi da stoji izveštaj o mogućoj fibrozi, upali ili steatozi koja je ustanovljena na pregledu. Ove „Tabele“ nisu smišljene kao zamena za Vašu redovnu brigu o zdravlju koja može uključiti testiranja kao što su imunost na hepatitis A i hepatitis B, merenje gustine kostiju, EKG, testove stolice zbog mogućih krvarenja, PAPA test i mamografija, skrining i nadgledanje zbog mogućeg raka jetre, kao i druge preglede koje bi trebalo da uradite po preporuci lekara.

| Pregled terapije I laboratoriskih nalaza |        |          |           |            |       |       |
|--|--------|----------|-----------|------------|-------|-------|
| Samuel Wilson                            |        |          | Datum     | Datum      | Datum | Datum |
| Lekovi                                   | Mera   | N. vred. | 2/01.2006 | 23.10.2010 |       |       |
| D-Penicilamine                           | mg/dan |          | 1250      | 1250       | 1000  |       |
| Bedoksin (vit B6)                        | mg/dan |          |           | 40         |       |       |
| Trietine                                 | mg/dan |          |           |            |       |       |
| Cink acetat                              | mg/dan |          |           |            |       |       |
| Cink sulfat                              | mg/dan |          |           |            |       |       |
| Drugi lekovi                             |        |          |           |            |       |       |
| Kompletna krvna slika                    |        |          |           |            |       |       |
| Leukociti (WBC)                          |        |          |           | 5.71       |       |       |
| Eritrociti (RBC)                         |        |          |           | 4.67       |       |       |
| Hemoglobin (Hgb)                         |        |          |           | 146        |       |       |
| Hemokrit (HCT)                           |        |          |           | 41.4       |       |       |
| Trombociti (PLT)                         |        |          |           |            |       |       |
| Analize funkcije jetre                   |        |          |           |            |       |       |
| Albumin                                  |        |          |           |            |       |       |
| Bilirubin ukupni                         |        |          |           |            |       |       |
| Bilirubin direktni                       |        |          |           |            |       |       |
| ALT                                      |        |          |           |            |       |       |
| AST                                      |        |          |           |            |       |       |
| AFP                                      |        |          |           |            |       |       |
| Koagulacija                              |        |          |           |            |       |       |
| INR                                      |        |          |           |            |       |       |
| Vreme koagulacije                        |        |          |           |            |       |       |
| Vrednosti bakra (Cu)                     |        |          |           |            |       |       |
| Bakar u serumu                           |        |          |           |            |       |       |
| Ceruloplazmin                            |        |          |           |            |       |       |
| Bakar u 24h urinu                        |        |          |           |            |       |       |
| Analize urina                            |        |          |           |            |       |       |
| Protein                                  |        |          |           |            |       |       |
| WBC                                      |        |          |           |            |       |       |
| RBC                                      |        |          |           |            |       |       |
| Druge vrednosti                          |        |          |           |            |       |       |

| POČETNI PREGLEDI               | Datum | Normalno | Nalaz |
|--------------------------------|-------|----------|-------|
| <b>Snimanje jetre</b>          |       |          |       |
| MRI-MR                         |       |          |       |
| CT                             |       |          |       |
| Sonografija (ultrazvuk)        |       |          |       |
|                                |       |          |       |
| <b>Neurološka snimanja</b>     |       |          |       |
| MRI-MR                         |       |          |       |
| CT                             |       |          |       |
| PET                            |       |          |       |
|                                |       |          |       |
| <b>Genetska ispitivanja</b>    |       |          |       |
| Mutacija gena                  |       |          |       |
| Haplotype analiza              |       |          |       |
|                                |       |          |       |
|                                |       |          |       |
| <b>Biopsija jetre</b>          |       |          |       |
| Količina bakra u suvom ostatku |       |          |       |
|                                |       |          |       |
|                                |       |          |       |
| <b>Imunološki status</b>       |       |          |       |
| Hepatitis A                    |       |          |       |
| Hep A Ab                       |       |          |       |
| Hav IGM AB                     |       |          |       |
| Hepatitis B                    |       |          |       |
| HB s Ag                        |       |          |       |
| HB s Ab                        |       |          |       |
| HB c Ab                        |       |          |       |
| HB c AB IGM                    |       |          |       |
|                                |       |          |       |
| <b>Ostalo</b>                  |       |          |       |
|                                |       |          |       |
|                                |       |          |       |
|                                |       |          |       |

Tabele možete preuzeti u elektronskom obliku u vidu “eksel” dokumenta na zvaničnoj internet prezentaciji Humanitarnog udruženja Wilson [www.wilson.org.rs](http://www.wilson.org.rs).

## LITERATURA

Kozic, D.Svetel, M.Petrovic, I.Sener, R. N.Kostic, V. S.(2006) Regression of Nodular Liver Lesions in Wilson's Disease. *Acta Radiologica*.

Svetel M, Petrović I, Ješić R, Delibašić N,...(2009)Long-term outcome in Serbian patients with Wilson disease. *European Journal of Neurology*

Clark, Coleman MT & Newton KS. (2005). Supporting self-management in patients with chronic illness.

Kozic DB, Semnic R, Petrovic I, Svetel M, Ostojic J, Kostic VS. Are irreversible morphological [corrected] signs of portal hypertension in neurological form of Wilson's disease associated with treatment delay? A pilot study. *Acta Neurol Belg*. 2012;112:261–264.

Roizen, M,F., & Oz, M,C. (2006). *You the Smart Patient An Insider's Handbook for Getting the Best*

*Treatment*. New York NY: Free Press, A Division of Simon & Schuster.

Roberts, E.A., & Schilsky, M.L. (2003). A practice guideline on Wilson disease. *Hepatology*, 37(6), 1475-1491.

Svetel M, Kozic D, Stefanova E, Semnic R, Dragasevic N, Kostic VS. Dystonia in Wilson's disease.*Mov Disord*. 2001;16:719–723

## SADRŽAJ

|  |    |
|--|----|
| Uvod .....   | 5  |
| <b>Prvo poglavlje</b> .....  | 7  |
| Medicinska briga (profesionalci, oboleli, zaštitnici prava pacijenata)       |    |
| <b>Drugo poglavlje</b> .....   | 12 |
| Lečenje (trudnoća, istrajnost, vakcine, bol)                                 |    |
| <b>Treće poglavlje</b> .....   | 15 |
| Dijeta i ishrana (hrana, voda, vitamini, suplementi)                         |    |
| <b>Četvrto poglavlje</b> .....   | 17 |
| Posebne okolnosti (jetra, neurologija, psihijatrija, spavanje)               |    |
| <b>Peto poglavlje</b> .....  | 27 |
| Porodica i genetika  |    |
| <b>Dodatak A</b> .....   | 28 |
| Rečnik medicinskih izraza  |    |
| <b>Dodatak B</b> .....   | 32 |
| Rečnik iz genetike   |    |
| <b>Dodatak C</b> .....   | 34 |
| Elektronski karton pacijenta obolelog od Wilsonove bolesti (predlog kartona) |    |





**Humanitarno udruženje Wilson**  
Novi Sad, Ul. Pariske komune 40  
[office@wilson.org.rs](mailto:office@wilson.org.rs)  
[www.wilson.org.rs](http://www.wilson.org.rs)