

Behandeling

Er zijn verschillende medicijnen om het gestapelde koper uit het lichaam te verwijderen. Het langst is ervaring opgedaan met penicillamine. Dit middel werkt in veel gevallen prima, maar kent ook nogal wat bijwerkingen, zoals: misselijkheid, braken, diarree, verlies van eetlust en ernstige bloedafwijkingen. De laatste jaren wordt daarom ook regelmatig zink gebruikt, zowel in de vorm van zinksulfaat als van zinkacetaat (Wilzin). Het gebruik van beide medicijnen vereist wel discipline ten aanzien van de tijdstippen van

inname. Een ander, weinig gebruikt middel is triëntine. Naar dit middel is nog weinig onderzoek gedaan.

Voeding waar veel koper in zit wordt ontraden, zoals bijvoorbeeld: cacao, noten, schaaldieren, champignons en leverproducten. Met een combinatie van medicatie en dieet lukt het meestal om het overschot aan koper uit het lichaam te verwijderen. Alle patiënten zullen levenslang medicijnen moeten gebruiken. Stoppen leidt onherroepelijk tot nieuwe stapeling, met alle gevolgen van dien.

In het geval van leverfalen, acuut of langzaam ontstaan, is levertransplantatie de enige behandeling. De ziekte is dan genezen. Men hoeft dan geen medicatie meer te gebruiken die de stapeling tegengaat. Wel zal men afhankelijk zijn van zware medicatie die afstoting van de lever tegengaat. Meer informatie hierover kunt u lezen in de brochure 'Levertransplantatie'.

Controle

Ongeacht welke behandeling wordt toegepast, is het steeds van groot belang dat er een regelmatige controle plaatsvindt van de aandoening en de dosering en eventuele bijwerkingen van de medicatie. Verandering in de ziekte kan altijd plaatsvinden. Daarnaast is het van groot belang dat de patiënt onder behandeling is bij een arts die gespecialiseerd is in de ziekte van Wilson en ruime ervaring hiermee heeft opgedaan. Iedereen kan zelf de behandelend specialist kiezen. De Nederlandse Leverpatiënten Vereniging kan u hierin ondersteunen en/of adviseren.

Zwangerschap

Wanneer er geen sprake is van leverbeschadiging, bestaat er voor vrouwelijke patiënten met de ziekte van Wilson de mogelijkheid om zwanger te worden. Bespreek deze wens echter wel altijd met de behandelend specialist. Intensievere controle of wijziging van medicatie kan soms worden aanbevolen. Indien er sprake is van (enige) leverbeschadiging, dan is een mogelijke zwangerschap niet uitgesloten. Tijdens een zwangerschap moet de medicamenteuze behandeling gewoon doorgaan; zonder medicijnen zal de koperstapeling namelijk weer optreden. Borstvoeding mag gegeven worden.

Kinderen

Voor kinderen met de ziekte van Wilson bestaat er een speciaal boekje. In deze 'gids voor kinderen' wordt op een speelse manier kennisgemaakt met de ziekte en de gevolgen ervan. Het boekje heeft vrolijke illustraties en beantwoordt vragen die bij kinderen kunnen ontstaan wanneer zij geconfronteerd worden met de ziekte. Het boekje is te verkrijgen via de Nederlandse Leverpatiënten Vereniging of via het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht.

De Nederlandse Leverpatiënten Vereniging

Misschien hebt u na het lezen van deze brochure nog vragen, of wordt u met nieuwe vragen geconfronteerd. U kunt bellen met het landelijk bureau van de Nederlandse Leverpatiënten Vereniging (NLV) in Amersfoort: telefoon (033) 4612231, of kijk op onze website: www.leverpatiëntenvereniging.nl.

De NLV kent een werkgroep voor de ziekte van Wilson die onder meer tot taak heeft om voorlichting te geven en zorg te dragen voor lotgenotencontact. Leden van de werkgroep kunnen u ook een bezoek brengen als u dit op prijs stelt of u adviseren bij de keuze van een behandelend specialist.

Voor € 22,50 per jaar bent u lid van de NLV. U kunt lid worden via onze website of door te bellen naar het landelijk bureau. Ook kunt u lid en/of donateur worden van de NLV door aangehechte antwoordkaart in te vullen en op te sturen.

Nederlandse Leverpatiënten Vereniging

Utrechtseweg 59
3818 EA Amersfoort
Tel.: (033) 461 22 31
E-mail: info@leverpatientenvereniging.nl
Internet: www.leverpatientenvereniging.nl

U kunt het werk van de NLV financieel steunen, door lid te worden of een gift te storten op banknummer 36.92.18.825.

KvK Rotterdam 40535249



Nederlandse
Leverpatiënten
Vereniging

De ziekte van Wilson

**De Nederlandse Leverpatiënten
Vereniging informeert en
ondersteunt!**

Nederlandse Leverpatiënten Vereniging
Utrechtseweg 59
3818 EA Amersfoort

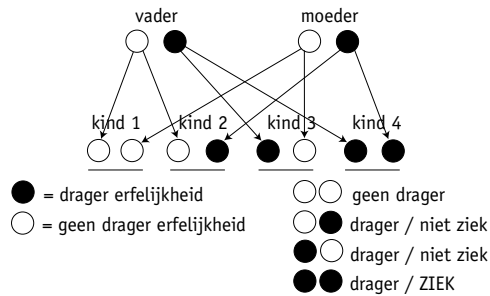
Postzegel

Inleiding

De ziekte van Wilson is ontdekt in 1905 door Dr. Wilson. Het is een zeldzame stofwisselingsziekte, waarbij koper zich in het lichaam opstapelt. Dit koper komt door voeding ons lichaam binnen. In de normale situatie bindt koper zich aan het eiwit ceruloplasmine en wordt het overtollige koper via de gal uitgescheiden. Patiënten met de ziekte van Wilson zijn onvoldoende in staat om het teveel aan koper uit te scheiden. Hierdoor ontstaat een ophoping van koper in verschillende weefsels en organen, die ernstige gevolgen kan hebben. Binnen het genetisch defect dat tot de ziekte van Wilson leidt, zijn er op dit moment meer dan 500 mutaties bekend. Ondermeer hierdoor kan de ziekte zich zeer verschillend openbaren.

Erfelijkheid

De ziekte is erfelijk, maar komt pas tot uiting wanneer men de erfelijke aanleg van beide ouders meekrijgt. Als men de erfelijke aanleg van één ouder heeft meegekregen, dan spreekt men van dragerschap. De drager zelf is dus niet ziek. Deze vorm van erfelijkheid noemt men recessief. Patiënten met de ziekte van Wilson hebben een afwijking op chromosoom 13. Schematisch kan de erfelijkheid als volgt worden weergegeven:



De ziekte is zeldzaam. De frequentie van dragerschap wordt geschat op 1:100. Slechts 1 op de 30.000 tot 50.000 personen blijkt de ziekte van Wilson te hebben. Per jaar worden 3-4 personen geregistreerd in Nederland.

De ziekte

Koper wordt vanuit de voeding via de darm in ons lichaam opgenomen. Het teveel aan koper wordt via de gal uitgescheiden. Bij de ziekte van Wilson verloopt de opname

van koper normaal, maar is de uitscheiding sterk verminderd. De oorzaak van deze stoornis ligt in de lever, die onvoldoende in staat is het teveel aan koper uit te scheiden. Het overschot aan koper wordt eerst opgeslagen in de lever. Wanneer de lever verzadigd is, gaat het overschot naar andere organen, waarbij de hersenen en de ogen het gevoeligst lijken te zijn. Op al deze organen heeft het koper een schadelijk effect en daardoor ontstaan afwijkingen.

In de normale situatie bindt een teveel aan koper zich aan het ceruloplasmine. Bij de ziekte van Wilson is dit meestal niet goed mogelijk. Het koperbindend eiwit ceruloplasmine is dan ook meestal verlaagd en bevat nauwelijks koper.

Verloop en verschijnselen

De ziekte openbaart zich meestal tussen het 10e en het 30e levensjaar met een piek rond de adolescentie. Uitzonderingen hierop zijn echter mogelijk. De eerste klachten ontstaan bij ongeveer de helft van de patiënten in de lever (hepatisch) en bij de rest van de patiënten in de hersenen (neurologisch). Een deel van de patiënten presenteert zich tevens of uitsluitend met psychiatrische afwijkingen, depressie, persoonlijkheid- of gedragsveranderingen. Ook kan de ziekte beginnen met nierklachten, hemolyse (bloedafbraak) of door stoornissen in de hormoonhuishouding. Bij een klein aantal wordt een ernstige leveraandoening pas ontdekt als de leverfunctie volledig faalt (acuut leverfalen).

Door de koperstapeling in de lever raakt de lever ontstoken en ontstaat er schade aan levercellen. Er is dan sprake van een leverontsteking (hepatitis). Men kan dan klachten hebben van vermoeidheid en er kan geelzucht (icterus) ontstaan. Soms zijn er alleen afwijkingen in het bloed aanwezig. Langdurige ontsteking van de lever leidt tot bindweefselvorming (levercirrose). Hierdoor vermindert het functioneren van de lever en wordt deze hard. Dit geeft stuwing van het bloed in de poortader, waardoor weer vochtophoping in de buik (ascites) kan ontstaan en spataderen in de slokdarm (varices). Een klein aantal patiënten krijgt acuut leverfalen oftewel acute leverinsufficiëntie.

Als neurologische symptomen kunnen verschijnselen van het zenuwstelsel optreden, zoals bijvoorbeeld: trillen en beven, het hoofd niet stil kunnen houden, verkramping van de

spieren (dystonia), gebrek aan controle over spierbewegingen (ataxia), spraakmoeilijkheden (dysarthria), slikproblemen, verslechteren van de schoolprestaties of handschrift etc. Ook gedragsstoornissen en depressies kunnen zich voordoen.

De typische Kaiser-Fleischer ring ontstaat bij het merendeel van de patiënten. Het is een goudbruine ring in de iris van het oog, die meestal alleen zichtbaar is als een speciale lamp wordt gebruikt om in het oog te kijken. Het gezichtsvermogen wordt er niet door beïnvloed.

Diagnose

De diagnose wordt gesteld op basis van drie onderzoeken:

- Ceruloplasmine in het bloed (is verlaagd).
- Hoeveelheid vrij koper in het bloed (is verhoogd).
- Koperconcentratie in 24-uurs urine (is verhoogd).

Een normaal ceruloplasmine gehalte of zelfs een licht verhoogd gehalte sluit de diagnose niet uit. Het is bekend dat bij personen die drager zijn van de ziekte, ook een verlaagd ceruloplasmine gevonden kan worden.

In elk geval moeten de bevindingen gecombineerd worden met de resultaten van het lichamelijk onderzoek en laboratoriumonderzoek. Op deze wijze komt men vrijwel altijd tot de juiste diagnose. Ook kan men als directe aanvulling op de diagnose het kopergehalte in de lever bepalen (is verhoogd) door middel van een leverbiopsie en/of de Kaiser-Fleischer ring laten bevestigen door een oogarts. Daarnaast kan een MRI-scan van de hersenen een afwijkend beeld laten zien. Een tijdige ontdekking van de aandoening is van groot belang. Hoe eerder met een behandeling kan worden begonnen, des te minder schade er zal ontstaan. Met DNA-onderzoek kan in bijna alle gevallen het gendefect worden aangetoond. Dit onderzoek is echter tijdrovend (3 tot 6 maanden) en zal meestal als aanvulling op bovenstaande onderzoeken plaatsvinden.

Met de huidige DNA-technieken kan ongeveer 90% van de mutaties worden opgespoord. DNA-onderzoek kan tenslotte ook worden toegepast om bij familieleden van met Wilson bekende patiënten de diagnose te stellen. Om vast te stellen of er sprake is van de ziekte van Wilson bij kinderen van ouderparen, waarvan één van de partners de ziekte van

Wilson heeft, kan ook DNA-onderzoek worden toegepast. Dit is echter niet 100% betrouwbaar. Immers niet alle mutaties kunnen worden gevonden (zie hierboven). Daarom is het advies om bij kinderen van een patiënt met de ziekte van Wilson, naast eventueel DNA-onderzoek, ook bloed- en urineonderzoek plaats te laten vinden op verschillende leeftijden: omstreeks het 4e jaar, het 9e jaar en het 16e/17e jaar. Deze leeftijden zijn bewust gekozen; zowel patiënten met een snelle koperstapeling als patiënten met een langzame koperstapeling worden zo geïdentificeerd.

ANTWOORDKAART

JA, ik meld mij aan.

Ik word lid van de Nederlandse Leverpatiënten Vereniging voor € 22,50 per jaar.

Ik word donateur van de Nederlandse Leverpatiënten Vereniging voor tenminste € 22,50 per jaar. Ik betaal na ontvangst van de acceptgiro.

Naam: _____ m/v* Geb.datum: _____

Adres: _____ Postcode: _____

Plaats: _____ Provincie: _____

E-mail: _____ Telefoon: _____

Interesse in de ziektebeelden: _____

Handtekening: _____ *aankruisen wat van toepassing is.