



## WILSONI TÕBI

ORPHA: 905 OMIM: 277900

Esinemissagedus 1-9 juutu 100 000 elussünni kohta.

### Ülevaade

Wilsoni tõbi (ing. k *Wilson disease*) on harvaesinev pärilik haigus, mille korral esineb vase ainevahetuse häire. Wilsoni tõve sümptoomid võivad hõlmata mitmeid elundkondi; iseloomulikud on hepaatilised, neuroloogilised ja psühhiaatrilised sümptomid.

### Tekkepõhjused

Inimese pärilik informatsioon on kirjapandud ja kokku pakitud kromosoomidesse, mis asuvad kõikides keharakkudes. Geen on DNA lõik kromosoomis, mis määrab päriliku tunnuse. Wilsoni tõbe põhjustab muutus 13. kromosoomis asuvas *ATP7B* (13q14.3) geenis. Muutus tingib vase kuhjumise esmalt maksakoesse ja seejärel teistesse kudedesse, mis põhjustab haigusele omaseid sümptomeid.

### Kliiniline pilt

Haiguse kliiniline avaldumisaeg on väga varieeruv (3.-70. eluaastani). Kliiniline pilt ja kulg on samuti varieeruvad, mis tähendab, et mõnel on haigus raskema, teisel kergema kuluga. Vase otsese kuhjumise tõttu maksa rakkudesse ehk hepatotsüütidesse on kõige sagedasemaks haiguse avalduseks maksakahjustus (~40% patsientidest), mis võib avalduda (asümptomaatilise) transaminaaside tõusuna, kollasuse ehk ikterusena, ägeda iseparaneva maksapõletiku ehk hepatiidina ja/või fulminantse või kroonilise maksapuudulikkusena.

Neuroloogilistest sümptomitest (~40% patsientidest) võivad esineda treemor, koordinatsioonihäired, tantstõbi ja rigiidsed düstooniad.

Psühhiaatrilistest nähtudest (~20% patsientidest) võib kaasuda depressioon ja neurootiline käitumine, isiksusehäired ning desorienteeritus.

Patsientide sarvkestal võib leida vase ladestumisest tingitud Kayser-Fleischeri rõngad. Hilisemas eas võib tekkida skeleti ja lihaste ning neerude kahjustus. Wilsoni tõve ravimata jätmisel või hilinenud ravi tulemusena võib naistel välja kujuneda viljatuse või esineda raseduse katkemisi. Õigeaegne diagnoos ja ravi aitavad muuhulgas kaasa naispatsientidel raseduste edukale kulule.

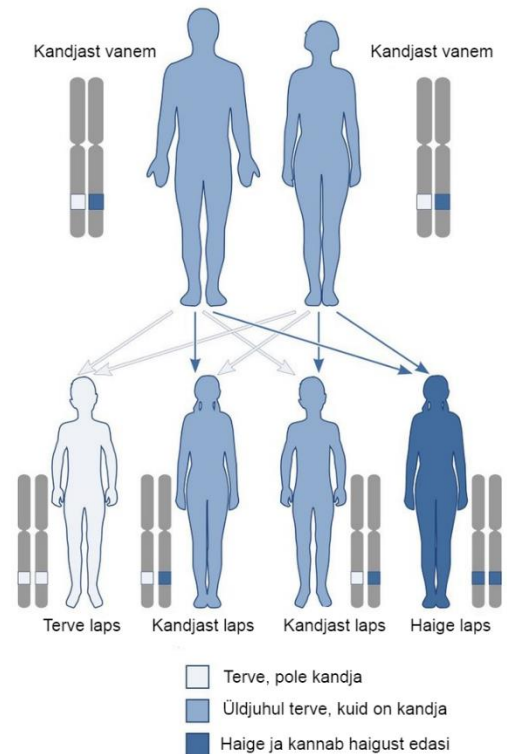
## Pärandumine

Wilsoni tõbi pärandub edasi autosoom-retsessiivsel teel. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunud on mõlemas geenialleelis haigust põhjustav muutus *ATP7B* geenis. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutuseta ja vanematel seega haigus ei avaldu ning neid nimetatakse haiguse kandjateks.

Wilsoni tõvega isik pärandab haigust põhjustava muutuse oma lastele:

- kui partner kannab samuti ühes alleelis haigusseoselist muutust, siis kordusrisk on 50%;
- kui partner on samuti homosügoot, siis kordusrisk on 100%;
- kui partner ei kannata haigusseoselist muutust, siis väga madal, risk on võrreldav tavapopulatsiooni riskiga.

## Autosoomne retsessiivne pärandumisviis



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

## Jälgimine ja ravi

Wilsoni tõbi on hästi ravitav ja seetõttu on oluline haiguse varajane diagnoos. Haigust on võimalik raviga kontrolli alla saada, kuid ravi on eluaegne. Raviainetena kasutatakse näiteks vase kelaatoreid (D-penitsillamiin, trietüleentetraamiin) või tsingisoolasid (näiteks tsinkatsetaat). Vältida tuleks rohkest vaske sisaldavaid toiduaineid (maks, šokolaad, seemned, koorikloomad, pähklid), eriti ravi alguses. Alkoholitarbimist on soovitatud vältida. Raske ja püsiva maksapuudulikkuse korral on näidustatud maksasiirdamine.

## Prognosis

Wilsoni tõvega inimesed saavad õigeaegselt alustatud ravi ja meditsiinilise jälgimisega elada täisväärtuslikku elu. Prognosis sõltub haiguse raskusastmest ja kaasuvatest haigustest.

## Kasutatud kirjandus

*GeneReviews*

*Orpha.net*