

دانشگاه شهید بهشتی

دانشکده پزشکی

پایان نامه درجه دکتری در طب

موضوع:

متابولیسسم صر و بیماری ویلسون

استاد راهنما:

جناب آقای دکتر فامینی

تنظیم:

کامبیز فلامرضا شیرازی

مهر ماه ۱۳۷۶

WD

۲۰۵

۰۵

۰۴۳

/ ۷۷ ۷۷

۱۳۷۶

۴۹

## خلاصه

## Hepatolenticular Degeneration      ۱- بیماری ویلسون

بیماری ارشی نادری است که بویژه در افراد جوان بروز می نماید، از نظر پاتولوژی، بوسیله تظاهرات کبدی، و تغییرات دژنراتیو در مغز، بویژه در هسته های قاعده ای مشخص می شود. -Kausser-Fleischer-Corneal ring  
 علامت پاتوگنومونیک بیماری می باشد. افزایش مس را در بافت های مختلف می توان مشاهده نمود.

۲- تظاهرات کلینیکی نادرا "قبل از سن چهارسالگی بروز می نمایند و ممکنست تا دهه پنجم عمر بتأخیرافتد. تقریبا "چهل درصد بیماران گرفتاری کبد را در شروع تظاهرات نشان میدهند و در چهل درصد از بیماران نیز نخستین نشانه های تظاهرات بیماری، علائم مربوط به ابتلاء سیستم عصبی می شود. در بیست درصد باقیمانده تظاهرات گوناگونی را در بد و بروز بیماری از خود نشان میدهند.

۳- ناشنجاری بیوشیمیائی موجود در بیماری ویلسون مربوط به اختلال

متابولیسم مس است که مسبب کاهش مس و غلظت سرولوپلاسمین سرم، افزایش

دفع ادراری مس و افزایش غلظت مس دریافت کبدي می شود . وباگرفتاری  
کلیه ، اختلالات بیوشیمیایی دیگری بطور ثانویه بروز می نماید که شامل  
آمینو اسید اوری ، گلیکوزوری ، فسفاتوری و اوریکوزوری است که با کاهش سطح  
فسفات و اسید اوریک سرم همراه می شود .

۴- مآلعات فامیلی ، نشان داده است که این بیماری بطریق  
(Autosomal recessive) بارث میرسد ، کاهش مس سرم و بطور اختصاصی تر  
کاهش سرولوپلاسمین سرم ، در نسبت کمی از متروزیگوتی که از نظر بالینی  
سالم هستند ، دیده شده است .

۵- پاتوژن بیماری مبهم بوده و نقص اولیه ژنتیک بطور قطعی شناخته  
نشده است .

۶- د . پنی سیلامین ، درمان انتخابی است و معمولاً " نتایج آن  
در بهبودی کلینیکی برجسته است . اگر درمان در مراحل اولیه بیماری  
داده شود ، می توان از بروز علائم جلوگیری نمود ، لذا در اقوام عمخون  
بیمار با بیماری ویلسون بررسی از نظر وجود بیماری بشکل عموزیگوت باید  
انجام شود و در صورت پیدا نمودن فردی از این گروه با سرولوپلاسمین تنزل  
پیدا کرد و افزایش مس کبد ، درمان در مراحل اولیه بجا و شایسته می باشد .