

■ MALATTIE RARE

Malattia di Wilson: dai segni e sintomi alla terapia

■ Massimo Zuin

*Direttore UO Medicina Generale VI, Epatologia e Gastroenterologia Medica
AO San Paolo, Milano - Università degli Studi di Milano
Rappresentante Comitato Scientifico Malattia di Wilson*

La malattia di Wilson è una patologia ereditaria rara, caratterizzata dalla ridotta eliminazione del rame nella bile da parte del fegato e suo conseguente accumulo nel fegato stesso e in altri distretti come SNC, cornea (dove si può formare l'anello di Kayser-Fleischer), rene, ossa. L'accumulo di rame danneggia consistentemente questi organi ed è responsabile della comparsa dei sintomi e dei segni clinici. Nei bambini e negli adolescenti la malattia si manifesta più frequentemente con una malattia del fegato, mentre nei giovani e negli adulti si può manifestare anche con problemi neurologici. In alcuni casi il morbo può esordire con disturbi del comportamento e della sfera psichica che possono simulare una malattia psichiatrica.

► **Dai segni-sintomi alla terapia**

Il riconoscimento della patologia è reso difficoltoso dal fatto che la malattia epatica spesso decorre in modo asintomatico e, quando il morbo si presenta in modo sintomatico, i segni clinici sono piuttosto aspecifici. La

malattia epatica può essere diagnosticata in seguito al riscontro di alterazioni delle transaminasi e/o di un deficit degli indici di sintesi epatica, ma talvolta può presentarsi con una complicità della cirrosi (ascite, emorragia digestiva) e, in rari casi, come un'epatite fulminante caratterizzata da insufficienza epatica grave associata ad anemia emolitica.

I sintomi neurologici possono riguardare tremori, incapacità a svolgere attività che richiedono una buona coordinazione vista-mani, alterazioni del tono muscolare, difficoltà ad articolare le parole, movimenti involontari. Anche i sintomi psichici non hanno specificità assoluta: frequentemente prendono la forma di un comportamento incongruo, irritabilità, depressione, allucinazioni e idee deliranti.

Una volta diagnosticata, la malattia può essere efficacemente controllata attraverso due classi di farmaci, il cui meccanismo d'azione si basa o sull'aumento dell'escrezione urinaria del rame o sull'inibizione del suo assorbimento a livello intestinale. Il tipo di terapia dovrà essere stabilito dal centro specialistico in base a diversi

parametri. Quando è adeguatamente trattata, la malattia ha fortunatamente una prognosi eccellente, con una speranza di vita sovrapponibile a quella della popolazione generale, a condizione di proseguire il trattamento per tutta la vita e senza nessuna interruzione. Un'importante raccomandazione è quella che, una volta diagnosticata la malattia, venga effettuato lo screening genetico sui familiari di primo grado. Soprattutto se diagnosticata in età pediatrica e in tutti i casi in cui la malattia non ha avuto il tempo di danneggiare l'organismo, è possibile, in questo modo, svolgere una vita normale.

Infobox

L'Associazione Nazionale Malattia di Wilson è promotrice del primo progetto integrato di informazione ed educazione sulla malattia, nato con l'obiettivo di creare e sostenere una rete a supporto dei pazienti, delle loro famiglie e della comunità scientifica. Il programma, realizzato con il contributo di Fox Channels e il sostegno incondizionato di Recordati e Orphan Europe, ha come punto centrale una piattaforma online che si pone il duplice obiettivo di aumentare la conoscenza e la formazione.

www.malattiadwilson.info



Attraverso il presente QR-Code è possibile ascoltare con tablet/smartphone l'intervista a Massimo Zuin