Der Verein

- gegründet 1990
- deutschlandweit aktiv
- Kontaktpflege zu national tätigen Partner-organisationen
- internationale Vernetzung
- gemeinnütziger Verein der Gesundheitspflege

Zweck des Vereins

- Information, Beratung und Hilfe
- Vernetzung von Erkrankten, Angehörigen, Ärztinnen / Ärzten und Interessierten
- Fortbildungsveranstaltungen
- Aufklärung der Öffentlichkeit
- Unterstützung der Forschung

Bei medizinischen Fragen wird der Verein von dem wissenschaftlichen Beirat unterstützt.

MORBUS WILSON e.V.

Weitere Infos erhalten Sie beim

Morbus Wilson e. V.
Tel.: +49 30 80 49 84 86
E-Mail: info@morbus-wilson.de
https://morbus-wilson.de

Wenn Sie die Tätigkeit des Vereins Morbus Wilson e. V. unterstützen möchten, würden wir uns über Ihre Mitgliedschaft oder Spende, welche steuerlich absetzbar ist, freuen.

Unsere Bankverbindung

IBAN: DE72 7115 0000 0000 0426 55
BIC: BYLADEM1ROS

Morbus Wilson

Kupferspeicherkrankheit

Was ist Morbus Wilson?

Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Welche Ziele verfolgt der Verein?

Morbus Wilson

ist eine autosomal-rezessiv vererbte, seltene Erkrankung des Kindes-, Jugend- oder Erwachsenenalters, der eine Kupferüberladung des Organismus zugrunde liegt.

Ursache

Aufgrund eines genetischen Defektes ist die Ausscheidung von Kupfer über die Gallenwege gestört. Das überzählige Kupfer wird zunächst in der Leber gespeichert. Dies führt in der ersten Phase der Erkrankung zu Leberschäden und zu einem Anstieg der Leberwerte. Wenn kein Kupfer mehr in der Leber gespeichert werden kann, gelangt es auch in das Gehirn und andere Organe (z. B. in die Nieren und die Hornhaut des Auges). So kommt es im Laufe der Jahre zu einer Ansammlung von Kupfer im ganzen Organismus.

Autosomal-rezessiv vererbt heißt, dass beide Elternteile Träger der gleichen schadhaften Erbanlage sind, ohne selbst zu erkranken. Wird nun von beiden Elternteilen das defekte Gen vererbt, so erkrankt das Kind an Morbus Wilson. Die Krankheitshäufigkeit liegt nach derzeitigem Wissensstand bei 1 : 30.000. Das Morbus-Wilson-Gen liegt auf dem Chromosom 13 und weist viele unterschiedliche Mutationen auf.

Symptomatik

Die ersten Symptome treten in der Regel zwischen dem 6. und dem 40. Lebensjahr auf. Bei Kindern steht meistens die Schädigung der Leber im Vordergrund; es kann zu einer Hepatitis oder Leberzirrhose kommen.

Bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen treten dann auch neurologische Ausfälle auf. Hier finden sich u.a. Sprach- und Schluckstörungen, ein Zittern der Gliedmaßen sowie Gang- und Schreibstörungen.

Auch psychische Veränderungen treten vereinzelt auf.

Die Kupferablagerungen im Auge können sich als grünlich-braun gefärbter Ring um die Hornhaut des Auges zeigen, der sogenannte Kayser-Fleischer-Kornealring. Er ist eher ein Spät- als ein Frühsymptom und deshalb im frühen Stadium der Erkrankung nicht immer zu finden.

Diagnose

- Bei Verdacht auf Morbus Wilson empfiehlt sich die Vorstellung bei einer Ärztin / einem Arzt mit Morbus-Wilson-Erfahrung.
- Laborchemische Untersuchungen: Leberwerte, Blutbild, Caeruloplasmin und Kupfer im Blut, Kupferausscheidung im 24-Stunden-Sammelurin
- Durchführung einer Spaltlampenuntersuchung in augenmedizinischer Fachpraxis
- Ultraschall der Leber und Milz
- ggf. Leberbiopsie mit Bestimmung des hepatischen Kupfers
- Molekulargenetische Untersuchung

Familien-Untersuchung

- Wird in der Familie ein Mitglied mit Morbus Wilson diagnostiziert, ist die Durchführung einer Familienuntersuchung bei allen Verwandten ersten Grades dringend angeraten.
- Für Geschwisterkinder ist der Gentest unerlässlich.

Therapie

Bei frühzeitiger Diagnosestellung und unter lebenslanger, konsequenter Therapie ist die Prognose günstig. Ziel der Initialtherapie ist die Entleerung der Körperkupferdepots. Die Erhaltungstherapie dient zur Aufrechterhaltung einer ausgeglichenen Kupferstoffwechselbilanz.

Mittel der ersten Wahl sind bis heute Chelatbildner (D-Penicillamin und Trientine). Auch die orale Zinktherapie wird eingesetzt.

Die Vermeidung stark kupferhaltiger Nahrungsmittel ist als begleitende Maßnahme besonders in der Frühphase der Therapie sinnvoll.

Bei Versagen der medikamentösen Therapie ist eine Lebertransplantation die rettende Alternative.

Derzeit führen mehrere Unternehmen klinische Studien zu von ihnen entwickelten Gentherapien durch (Stand 2024).

Während einer Schwangerschaft darf die Therapie nicht unterbrochen werden. Der Morbus Wilson e.V. bietet für angehende Eltern einen gesonderten Flyer an.