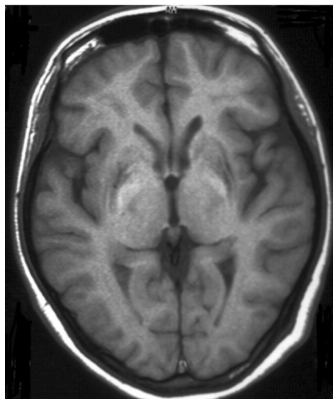


## Wilson's Disease

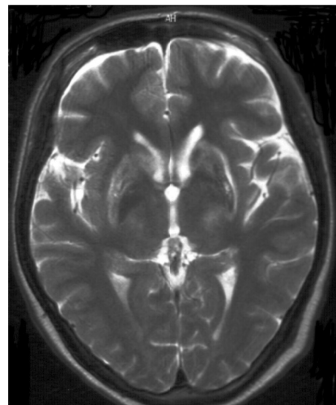
พท.พญ. วรินทร์ พุทธรักษ์

ภาควิชารังสีวิทยา คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยขอนแก่น

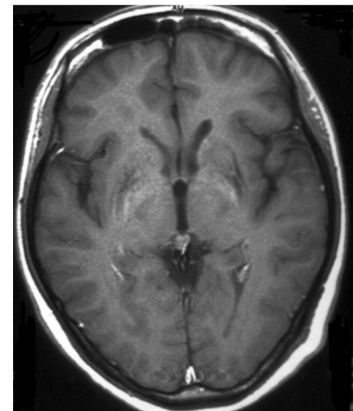
ผู้ป่วยชายไทย อายุ 24 ปี มาด้วยอาการแขนขาสั่น มีท่าทางการเคลื่อนไหวที่ผิดปกติ ร่วมกับพบความผิดปกติของผลเลือดที่ตรวจการทำงานของตับ ผู้ป่วยได้รับการตรวจเอ็ม อาร์ ไอ สมอง ดังแสดงในภาพด้านล่างนี้ (ปกหน้า)



ภาพ 1



ภาพ 2



ภาพ 3

### คำตอบ Wilson's disease

โดยจะพบว่าบริเวณ head ของ caudate nuclei และ putamen ขาวขึ้นทั้งสองข้างใน T2W image (ภาพ 2) และไม่พบว่าขาวขึ้นในภาพหลังการฉีดยา (ภาพ 3) ซึ่งเข้าได้กับ Wilson's disease ซึ่งเป็นภาวะที่มี disorder ของ copper metabolism มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ autosomal recessive บางครั้งก็พบ brain atrophy ร่วม

ด้วย หรือพบ area สีดำในบริเวณ putamen และ caudate nuclei ในภาพ T2W แต่ไม่บ่อย

พบผู้ป่วยจะมีการสะสมของแร่ธาตุทองแดงในร่างกายในปริมาณมาก การสะสมทองแดงที่มากขึ้นจะเป็นพิษต่อไต สมอง และตา แม้ว่า การสะสมของทองแดงจะเริ่มตั้งแต่วัยแรกเกิด แต่อาการอาจปรากฏให้เห็นในภายหลัง ลักษณะเฉพาะของผู้ที่ป่วยเป็นโรคนี้ก็คือจะพบวงแหวน

สีน้ำตาลที่กระจกตา ซึ่งจะพบได้ต้องให้จักษุแพทย์เป็นผู้ตรวจ ภาวะแทรกซ้อนของผู้ที่เป็นโรคคือโรคตับ ซึ่งจะพบในเด็กโตจนถึงวัยผู้ใหญ่ อาจมาด้วยตับอักเสบ ตับแข็งจนไปถึงตับวาย อาการอื่นๆ ที่อาจพบได้ก็คือความผิดปกติเกี่ยวกับการพูด คือพูดซ้ำ หรือพูดไม่ชัด มีปัญหาเกี่ยวกับการกลืน น้ำลายไหล หัวสั้น แขนขาสั้น เคลื่อนไหวช้าๆ เนื่องมาจากความผิดปกติของกล้ามเนื้อ และทำให้ท่าทางการเคลื่อนไหวผิดปกติ เหมือนในรายนี้ นอกจากนี้ยังมีความเสี่ยงต่อโรคทางจิตเวช มีความผิดปกติของพฤติกรรม ความคิดฆ่าตัวตาย เห็นภาพหลอน เป็นต้น โรคนี้สามารถวินิจฉัยได้ด้วยการตรวจวัดระดับของทองแดงในเลือด กับปัสสาวะ

## การรักษา

โรคนี้เป็นโรคที่ต้องรักษาตลอดชีวิต โดยการใช้ยาเพื่อลดปริมาณแร่ธาตุทองแดงที่สะสมในร่างกายส่วนเกิน อาจให้เกลือสังกะสีเพื่อลดการดูดซึมของแร่ธาตุทองแดง การให้ยา penicillamine และ trientine เพื่อเพิ่มการขับทองแดงออกทางปัสสาวะ แต่ยากี้อมีผลข้างเคียง ยาอื่นๆ เป็นการรักษาตามอาการเช่น tizanidine, levodopa, clonazepam เพื่อลดอาการที่เกิดจากการเคลื่อนไหวของกล้ามเนื้อ อาการสั่น และถ้าตับถูกทำลายอย่างรุนแรง การผ่าตัดเปลี่ยนตับก็อาจจำเป็น แนะนำให้ผู้ป่วยรับประทานอาหารที่มีแร่ธาตุทองแดงต่ำ หลีกเลี่ยงการรับประทานเห็ด ช็อกโกแลต ผลไม้แห้ง ตับ หอย การรักษาที่เร็วและต่อเนื่องจะสามารถทำให้ผู้ป่วยสามารถมีชีวิตอยู่ได้เหมือนเช่นคนธรรมดาทั่วไป แต่ถ้าไม่รักษาผู้ป่วยจะมีสมองและตับถูกทำลายและเสียชีวิตได้