

告示	番号	25	先天性代謝異常
	疾病名	ウィルソン病	

ウィルソン (Wilson) 病

ういるそんびょう

概念・定義

常染色体劣性遺伝形式をとる先天性銅代謝異常症の代表的疾患である。肝臓をはじめ、大脳基底部、角膜および腎臓などに過剰な銅の沈着を認め、種々の臓器障害を呈する。

症状

肝障害、錐体外路症状ならびに Kayser-Fleischer 角膜輪が 3 主徴である。幼児期以降の肝障害ならびに学童期以降に発症した神経症状をみた時には本症の可能性を考慮する。神経症状としては、構音障害、振戦ならびに歩行障害などが高い頻度にてみられる²⁾。その他の症状としては、精神症状（特に思春期以降）や腎障害（血尿など）などがみられることもある。

治療

銅キレート薬（D-ペニシラミンまたは塩酸トリエンチン）あるいは亜鉛薬（酢酸亜鉛）内服による除銅が治療の基本である。また低銅食療法も併用する。診断時の臨床症状と重症度によって初期治療に用いる薬剤を選択する。重症症例に対しては、銅キレート薬と亜鉛薬の併用を行う。急性あるいは慢性に肝不全に陥った症例は、肝移植の適応となりうる。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_8_107.html