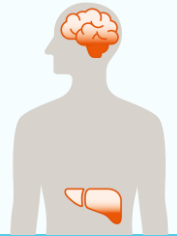


MORBUS WILSON

Morbus Wilson ist eine **selten genetische Störung des Kupferstoffwechsels**, bei der überschüssiges Kupfer nicht ausreichend ausgeschieden werden kann. Dies führt zu toxischen Einlagerungen des Kupfers in der Leber, im Gehirn und anderen Organen. Unbehandelt können hepatische, neurologische sowie psychiatrische Manifestationen lebensbedrohliche Konsequenzen zur Folge haben.¹



Kupfer spielt als Spurenelement bei vielen Prozessen in unserem Körper, wie der Herstellung von Botenstoffen im Gehirn oder der Zellatmung, eine wichtige Rolle. Aufgenommen wird Kupfer über die Nahrung.²

WAS SIND DIE ANZEICHEN UND SYMPTOME VON MORBUS WILSON?

Menschen mit Morbus Wilson können eine **Vielzahl von Anzeichen und Symptomen** entwickeln. Die Ausprägung und Kombination der einzelnen Symptome können bei jedem Patienten anders sein.^{1,3,4}

Betroffene Organe und Funktionen:^{1,3,4}

GEHIRN

- Muskelzittern (Tremor)
- Bewegungs- und Gleichgewichtsstörung
- Probleme beim Schlucken
- Sprach- und Schreibstörung

PSYCHE UND KOGNITION

- Konzentrationsschwäche
- Persönlichkeits- und Verhaltensstörung
- Kognitiver Leistungsabfall
- Psychose

AUGEN

- Kayser-Fleischer-Kornealringe

HERZ

- Herzrhythmusstörungen
- Funktionsstörung des Herzmuskels

KNOCHEN UND GELENKE

- Osteoporose
- Gelenkschmerzen
- Gelenkentzündungen (Osteoarthritis)

HAUT

- Pigmentflecken
- Blaue Nagelrindchen
- Vermehrte Fettgeschwülste unter der Haut

LEBER

- Erhöhte Leberwerte
- Hepatitis
- Leberzirrhose
- Leberversagen

BLUT

- Blutarmut (Hämolytische Anämie)
- Gerinnungsstörung

HORMONPRODUZIERENDES SYSTEM

- Unregelmäßige Periode
- Verzögerte Pubertät
- Häufige Fehlgeburten

WAS IST DIE URSACHE VON MORBUS WILSON?

Morbus Wilson wird durch Mutationen im ATP7B-Gen verursacht, welche in der Regel vererbt wurden. ATP7B ist ein Kupfer-Transportprotein, das den Kupferhaushalt reguliert und überschüssiges Kupfer aus dem Körper entfernt. Durch Mutationen kann es dazu kommen, dass ATP7B in den Leberzellen weniger oder gar nicht mehr aktiv ist. Überschüssiges Kupfer kann dann nicht mehr effektiv ausgeschieden werden, es kommt zu schädlichen Kupfereinlagerungen in verschiedenen Organen.⁵

Die Prävalenz wird auf **1 Fall pro 30.000 Einwohner** geschätzt.^{3,4,6,7}

Morbus Wilson betrifft **Frauen und Männer gleichermaßen** und manifestiert sich meist **zwischen dem 5. und 45. Lebensjahr**.^{4,8}

Der **Verlauf variiert sehr stark**. Bei Kindern ist das klinische Bild überwiegend durch Symptome der Leber geprägt, nach der Pubertät oft durch neurologische oder psychiatrische Symptome.^{9,10}

MORBUS WILSON

WIE WIRD MORBUS WILSON DIAGNOSTIZIERT?



Die Diagnose erfordert in der Regel eine Kombination von **mehr als 5 Tests**, ein Scoring-System mit **7 verschiedenen Anzeichen und Symptomen** und/oder invasive Verfahren wie eine Leberbiopsie.⁴

Obwohl die Krankheit bereits bei der Geburt besteht, liegt das Durchschnittsalter für die Diagnose bei 15-20 Jahren.¹¹

Die vielfältigen Symptome des Morbus Wilson können eine Herausforderung für die Diagnose darstellen. Verzögerungen sind deshalb keine Seltenheit: Bis zur Diagnose vergehen im Durchschnitt oft mehr als 2 Jahre.^{11,12}



Eine frühzeitige Diagnose ist entscheidend, um eine frühere Behandlung zu ermöglichen und das Risiko einer Verschlimmerung der Organschäden zu verringern.^{4,13}

WAS SIND DIE GRENZEN DERZEITIGER BEHANDLUNGEN?

Verfügbare Standard-Behandlungen entfernen neben dem Kupfer auch andere Spurenelemente wie Eisen und Zink aus dem Blut. Die neurologischen Symptome von Morbus Wilson können sich unter den aktuellen Therapien verschlechtern oder die Behandlung kann nicht ausreichend effektiv sein.^{11,13}



Diese Behandlungen können schwerwiegende Nebenwirkungen mit sich bringen und haben zudem ein kompliziertes Dosierungsschema.^{14,15}

WELCHE ROLLE SPIELT ALEXION BEI DER BEHANDLUNG VON MORBUS WILSON?

Alexion treibt die erste Innovation seit mehr als 30 Jahren in der Behandlung von Morbus Wilson voran, um den Krankheitsverlauf und das Leben der Menschen mit dieser seltenen Krankheit zu verändern.¹⁶



Referenzen

1. Patil, M, et al. (2013) J Clin Exp Hepatol, 3, 321-336.
2. NIH, Office of Dietary Supplements. (2020, June 3). Copper Factsheet for Health Professionals. Verfügbar unter: <https://ods.od.nih.gov/factsheets/Copper-HealthProfessional/>. Zuletzt aufgerufen: September 2021.
3. Roberts, E, Schilsky, ML (2008). Hepatology, 47(6), 2089-2111.
4. European Association for Study of Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. J Hepatol 2012; 56: 671-685.
5. Członkowska A et al. Wilson disease. Nat Rev Dis Primers 2018; 4:21.
6. Socha P, et al. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2018; 66: 334-344.
7. Poujois, A., et al. (2018). Clin Res Hepatol Gastroenterol, 42, 57-63.
8. Litwin T, et al. J Neurol Sci 2012; 312: 31-35.
9. Reuner U und Dinger J. Neurologie up2date 2021; 4(01): 71-89.
10. Fernando M et al. Wilson disease in children and adolescents. Arch Dis Child 2020; 0: 1-7.
11. Merle, U, et al. (2007). Clinical presentation, diagnosis and long-term outcome of Wilson's disease: a cohort study. Gut, 56, 115-120.
12. Poujois, A, Woimant, F (2019). Ann Transl Med, 7, S67. 7.
13. Poujois, A, et al. (2018). Clin Res Hepatol Gastroenterol, 42, 57-63.
14. Schilsky, ML (2017). Clin Liver Dis, 21, 755-67.
15. Litwin, T et al. (2019). Ann Transl Med, 7, S68.
16. Kathawala, M, Hirschfield, GM (2017, November). Insights into the management of Wilson's disease. Therapeutic Advancements in Gastroenterology. 889-905. Doi: 10.1177/1756283X17731520.

Weiterführende Informationen finden Sie unter alexion.de