

Gyógyszerhűség fontossága Wilson-kórban. Esetbemutatók

Krolopp Anna^{1,2}, Németh Dániel², Folhoffer Anikó², Szalay Ferenc²
SE Családorvosi Tanszék¹; SE Belgyógyászati és Onkológiai Klinika²

Bevezetés

A **Wilson-kór** kezelés nélkül halálos kimenetelű **autoszomális recesszív** módon öröklődő genetikai betegség, amelyet az ATP7B gén mutációja következtében toxikus mértékben felhalmozott réz okoz.

A betegség megjelenése rendkívül szerteágazó. Hepatológiai, neurológiai és pszichiátriai tünetek képében jelentkezik.

Számos esetben családvizsgálat kapcsán derül ki a betegség, ilyenkor nehézséget jelenthet, hogy a tünet és panaszmentes beteg elfogadja az élethosszig tartó kezelés szükségességét.

Az elsődlegesen javasolt D-penicillaminon (DPA) kívül több másodvonalban alkalmazható gyógyszer áll rendelkezésre, így a trientine, illetve a cink-acetát. A klinikai gyakorlatban nehézséget okoz a gyakran nem megfelelő compliance, a megfelelő gyógyszerdózis elérése és a kezelés okozta mellékhatások megjelenése.

Esetismertetések

Jó állapot túlértékelése...

30 éves férfi beteg (AV) 14 éves kora óta ismert betegsége, melyre cink-acetát kezelést kapott, melyet egy idő után kisebb mennyiségben, majd egyáltalán nem szedett.

Másfél évvel a kezelés elhagyása után alvás-, beszéd-, egyensúlyzavar jelentkezett. A koponya MR vizsgálat Wilson-kórral összefüggő eltéréseket mutatott.

A haladéktalanul újra kezdett kezelés ellenére neurológiai státusza folyamatosan romlott, két hét alatt tolösékbe kényszerült, nyelés és beszédképtelen lett. Néhány hónappal később a beteget a neurológiai eltérések szövődményei miatt elveszítették

Javuló állapot túlértékelése...

36 éves férfi beteg (PV) 8 éves korában kóros májadatak kapcsán derült ki betegsége, DPA kezelés mellett leletei normalizálódtak, azonban a beteg a kontrollokat később elhanyagolta, a gyógyszert elhagyta.

27 éves korában dekompenzált májelégtelenség tüneteivel került kórházba. Ekkor már 5 éve nem szedte előírás szerint a kelátképzőt. Állapotromlása miatt transzplantáció szüksége is felmerült, fázis I. vizsgálati meg is történtek, azonban az újra megkezdett DPA kezelés mellett állapota javult, végül transzplantáció nem volt indokolt. Néhány év után a beteg a gyógyszert újra elhagyta, kontrollon ismét évek óta nem járt...

Alternatív kezelések, betegségtudat, család....

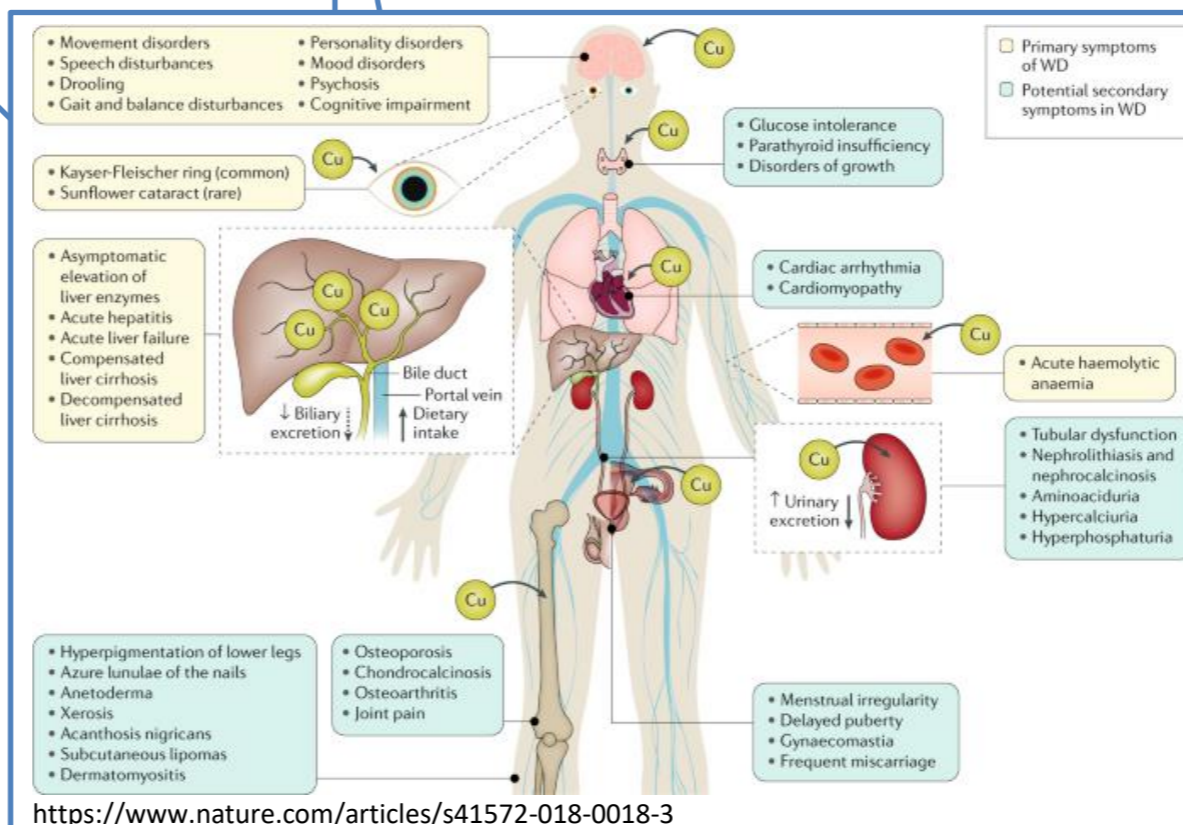
20 éves nőbeteg (SZZ) bizonytalan hasi panaszok, hányinger és Coombs neg. anaemia, fulmináns májelégtelenség miatt került kórházba.

6 évvel korábban nővére akut májelégtelenség miatt májtranszplantáción esett át, azonban 2 hónappal később szepszis miatt meghalt. Halála után bizonyosodott be, hogy a májelégtelenség hátterében Wilson-kór állt. Betegünket és az elhunyt lány másik testvérét ekkor nem vizsgálták...

A rövid időn belül megkezdett kezelés mellett végül transzplantációra nem volt szükség.

Azonban a beteg a gyógyszert elhagyta. A család jelzése szerint a megoldást a természetgyógyászatban kereste.

Betegünk néhány évvel később sajnos meghalt. A harmadik testvér vizsgálatra nem jelentkezett többszöri felszólításra sem....



<https://www.nature.com/articles/s41572-018-0018-3>

Drogok....

52 éves férfi (NT) Régóta ismert Wilson betegsége, külföldre költözés után „rossz társaságba” keveredett, gyógyszerét elhagyta. Több év után akut májelégtelenség tünete miatt jelentkezett. A haladéktalanul újra kezdett kezelés ellenére állapota rohamosan rosszabbodott, A tervezett transzplantációt sajnos a beteg nem érte meg.

Mellékhatások, gyógyszer beszerzési nehézség, akut transzplantáció...

31 éves férfi (JB) 11 éves korában kóros májadatakat észleltek, két évvel később igazolódott Wilson-kór a tünetek hátterében. DPA és időnként áthidaló kezelésként cink-acetát kezelésben részesült. 2022-ben DPA hiányában hosszabb ideig cinket, majd újra kelátképzőt szedett. Neurológiai tünete rosszabbodását észlelte, melyet a gyógyszernek tulajdonított, így a dózist csökkentette, majd a gyógyszert elhagyta.

Dekompenzált májelégtelenség tünete miatt akut hospitalizációra volt szükség. Folyamatosan romló állapota miatt akut májtranszplantáció történt, azóta jól van.

Mellékhatások

A kezelést a gyógyszerek okozta mellékhatások is nehezítik. Szerencsére súlyos mellékhatás ritkán jelentkezik, azonban betegek gyógyszerhűségét nagyban befolyásolják az alábbi tünetek megjelenései a leggyakrabban alkalmazott D-Penicillamine kezelés során:

- **Gyakori mellékhatások** (étvágytalanság, ízérzet csökkenése, hányinger, ritkábban hasmenés), nyelven és szájnyálkahártyán jelentkező fekély, bőrtünetek, láz
- **Ritka mellékhatások** (1/100): izomgyengeség (szemizmok), GI vérzés, alopecia, hirsutismus, ANA pozitivitás
- **Nagyon ritka mellékhatások:** (1/10.000): súlyos bőrtünetek (pemphigus), látóideg gyulladás, lichen planus, polymyositis, dermatomyositis, colitis ulcerosa, intrahepaticus cholestasis, SLE, emlő megnagyobbodás, körmök sárgás elszíneződése

A kezelés megkezdése után gyakran előfordul, hogy a neurológiai tünetek átmenetileg rosszabbodnak. Ez ismert jelenség, azonban a betegeknek jelentős nehézséget okozhat.

Megbeszélés

A Wilson-kóros betegek élethosszig tartó gondozása sokszor nem egyszerű feladat. A megfelelő együttműködést elérését számos tényező nehezíti, köztük a betegek betegségelátása, pszichés állapota, életvitele és a gyógyszer beszerzési nehézségei is.

Mivel azonban nem megújítható, hogy kinél mennyi kihagyás milyen következményekkel jár, törekedni kell terápiás dózisu kezelés elérésére.