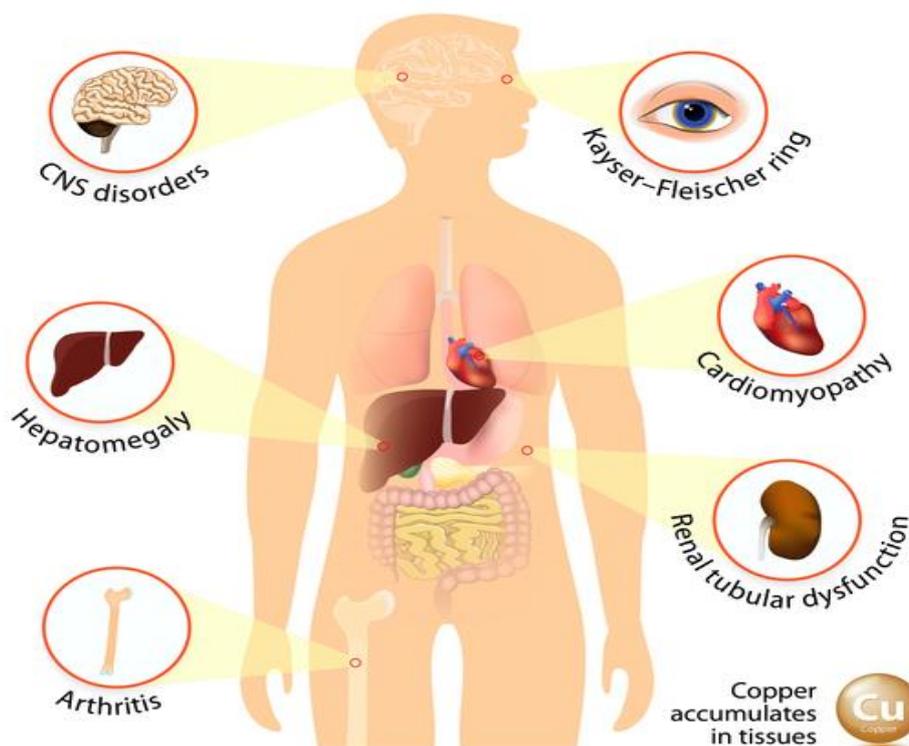


1. 罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼：E83.01 威爾森氏症 Wilson's disease ◎

WILSON'S DISEASE



描述

Wilson 是一種遺傳性疾病，其中過量的銅積聚在體內，特別是在肝臟，大腦和眼睛中。Wilson 的症狀通常出現在 6 到 45 歲之間，最常見的是在青少年時期，特徵包括肝病和神經和精神問題的組合。

肝病通常是受影響的兒童和青年人的 Wilson 最初特徵，年齡較大的個案通常沒有肝臟疾病症狀，儘管他們的肝臟疾病很輕微。肝病的症狀包括黃疸、疲勞、食慾不振和腹部腫脹。

神經系統或精神問題常常是成年人確診個案的初始特徵，並且通常發生在 Wilson 的年輕成人身上，症狀包括笨拙、震顫、行走困難、言語障礙、思維能力受損、抑鬱、焦慮和情緒波動。

在 Wilson 的許多患者中，角膜的銅沉積物形成一個稱為 Kayser-Fleischer 戒指，圍繞著眼睛的彩色部分導致眼球運動異常。

頻率

約 1/500,000 新生兒。有時患者在孩童期就開始呈現臨床症狀，但大多數患者在 20~40 歲之間才發病，而有些患者只表現肝臟方面的異常，應注意的是許多患者是以慢性肝炎做為最初的臨床表現，因此對於不明原因的慢性肝炎患者，尤其當發生於孩童期或青年期之時，應測定其血液中「銅藍蛋白 (ceruloplasmin)」的濃度。中國人的發病年齡較一般歐美為早，可能與米食中含銅量較多有關係。

遺傳變化

Wilson 病是由 ATP7B 基因突變引起的。該基因提供了製造稱為銅轉運 ATP 酶 2 的蛋白質的說明，其在銅從肝臟到身體其他部位的轉運中發揮作用。銅對於許多細胞功能是必需的，但是過量存在時它是有毒的。銅轉運 ATP 酶 2 蛋白對於消除體內多餘的銅特別重要。ATP7B 基因中的突變阻止了轉運蛋白的正常運作。由於功能性蛋白質短缺，過量的銅不會從體內清除。因此，銅會累積到可能損害組織和器官的毒性水平，尤其是肝臟和大腦。

PRNP 基因的正常變異可能會改變 Wilson 病的病程，PRNP 基因提供了用於製備朊病毒蛋白，其是在腦和其他組織中有活性，並且似乎參與運輸銅指令。研究集中在 PRNP 基因變異對朊蛋白 129 位的影響上。在這個位置上，人們可以有蛋白質的基本成分（氨基酸）蛋氨酸或氨基酸纈氨酸。在 ATP7B 基因發生突變的人群中，似乎在朊病毒蛋白的第 129 位用蛋氨酸代替纈氨酸與症狀的延遲發作和神經症狀的發生（特別是震顫）增加有關。

遺傳模式

這種情況是以常染色體隱性模式遺傳的，這意味著每個細胞中的兩個基因拷貝都有突變。具有常染色體隱性病徵的個體的父母每個攜帶一個突變基因的拷貝，但是它們通常不顯示症狀。

●以上罕病介紹內容摘錄自 [National Institutes of Health](http://www.nationalinstitutesofhealth.gov) ●

影音介紹：<https://www.youtube.com/watch?v=YTcL4rB1DeI>

2. 彰基諮詢顧問醫師：神經醫學部 -- 巫錫霖醫師

3. 營養團隊之建議：

彰化基督教醫院血管醫學防治中心 主任—蔡玲貞

彰化基督教醫院血管醫學防治中心 營養師-麥庭瑜

威爾森氏症(Wilson disease)是「銅」累積過多的一種罕見遺傳疾病，「銅」代謝異常，造成過量的銅排不出體外，主要累積在肝臟與腦部造成損傷。在治療方面，藉由排銅藥物來降低體內銅的濃度，輔助「低銅飲食」，減緩症狀的惡化。

➤ 低銅飲食原則：

1. 低銅飲食，限制飲食中含銅量，每日成人<0.9mg、9-13 歲<0.7mg、8 歲以下<0.44mg。
2. 因大部分食物皆多少含銅，限制銅的同時，須注意熱量及營養素的均衡，請洽詢營養師設計。
3. 烹調食物的湯汁因含銅量較高，應避免食用
4. 避免使用銅製器皿烹煮或盛裝。
5. 注意飲水來源，不使用地下水；或濃度超過 100 微克/公升，建議用去離子水。
6. 遵醫囑須服用補充劑時，應選擇不含銅之維生素、礦物質之補充劑
7. 盡量避免食物選擇表中第三組食物。且避免飲酒，減少對肝臟的危害。

食物銅量選擇表

食物種類	第一組可經常食用 (銅量<0.1 毫克/份)	第二組限量食用 (銅量 0.1-0.2 毫克/份)	第三組建議忌食 (銅量>0.2 毫克/份)
全穀雜糧類	白米、玉米粉、太白粉等	燕麥片、洋芋、綠豆	全穀類，如糙米、大麥、小麥胚芽、全麥麵包和麥片、小米等
魚蛋肉類	雞蛋、火雞(白肉部分)、雞肉、燻雞牛肉、香腸	牛肉、羊肉、豬肉、鴨肉、鵝肉、貝類、火雞(紅肉部分)、鮪魚、其他魚類	烏賊、鮭魚、內臟類(包括肝、心、腎、腦)、甲殼貝類(包括牡蠣、干貝、小蝦、龍蝦、蛤蜊和蟹)
豆類	無	小扁豆	乾豆類包括黃豆、利馬大豆、烘烤的大豆、花豆、豆粉、豆類製品、豆腐、扁豆等
堅果種子類	無	無	腰果、花生、核桃、芝麻、杏仁、堅果等
乳製品	鮮奶、低脂鮮奶、乾乳酪	起司、煉乳	含巧克力及可可之奶製品
蔬菜類	新鮮蔬菜	豆芽菜、甜菜、菠菜、大蕃茄、球花甘藍、蘆筍、南瓜	海帶、昆布、牛蒡、乾碗豆、蕈菇類，包括香菇、磨菇、洋菇
水果類	除右列之水果外的新鮮水果	芒果、木瓜、鳳梨、水梨、櫻桃、藍莓、小紅莓、檸檬	棗子、紅葡萄、加工水果、油桃 水果乾：葡萄乾、芒果乾、梅乾、脫水楊桃、脫水鳳梨、脫水香蕉、

			蜜金棗、橄欖
油脂類	奶油、人造奶油、 蛋黃醬	花生醬	
調味料	鹽、醬油		黑胡椒、芥末、咖哩
甜點	多數白糖、糖果、 洋菜凍、酒和醋	甘草、糖漿	含堅果、巧克力、巧克 力粉的糖果或黑糖
飲料	水果汁、水果調味 之飲料、檸檬汁	穀類飲料、碳酸飲 料、番茄醬	咖啡豆、咖啡、茶、素 食飲料、礦泉水、豆 漿、啤酒酵母、酵母 粉、含銅的維生素或礦 物質補充劑

文獻參考：

- 1.2006 年臨床營養工作手冊
- 2.財團法人罕見疾病基金會-威爾森氏症

4.中醫及自然醫學之建議：

中醫部-邱重閔醫師

Wilson's disease 在初期症狀表現為肝膽腸胃系統為主，倦怠、無力、黃疸等，均為肝炎之症狀，病理原因是銅累積過多無法藉由膽汁排瀉出去，中醫認識即應治療脾胃與肝膽，利用清熱利濕、瀉下排瘀的原則，使膽汁排瀉加強，能協助清除過多銅離子，改善腸胃症狀，同時這也是長期的治療原則，畢竟此病患終其一生皆容易銅離子累積過快。

若病程發展至影響腦部，則除了兼顧肝膽腸胃以外，因應腦部症狀如震顫、肌張力不全、言語障礙等，尚須加入養肝陰、補腎精之品，以穩定腦神經系統電子傳遞，同時若能合併針灸治療，刺激腦、頸、脊椎等局部神經系統，可加速銅離子代謝移除。

須注意的事，銅離子在少數中藥材(平肝息風藥與蟲類藥)中含量較高，比如貝類(龜板、鱉甲、珍珠、牡蠣)以及蟲類(全蝎、僵蠶、地龍)，治療時醫師應慎用或避用之。