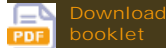




Diagnostiek bij de ziekte van Wilson



Download booklet

De diagnose ziekte van Wilson kan in het algemeen door middel van vrij eenvoudig onderzoek worden gesteld, zowel bij patiënten die al klachten hebben, maar ook bij personen die nog geen symptomen vertonen;

Koperstapeling in het oog van een Wilsonpatiënt kan een goudbruine ring vormen in de rand van de iris. Dit noemen we de ring van Kayser-Fleischer. Deze ring is alleen zichtbaar indien een speciale lamp wordt gebruikt om in het oog te kijken. Deze ring is overigens niet bij elke patient aanwezig. Met name bij jonge patienten met acute leverziekte ontbreekt die nog wel eens.

Hieronder staat het laboratoriumonderzoek dat gebruikt wordt om de ziekte van Wilson vast te stellen:

- Koper in de urine is verhoogd: dit moet worden bepaald in een 24-uurs urine.
- De concentratie van koper in een leverbiopt is over het algemeen hoog.
- MRI onderzoek van de hersenen kan abnormaal zijn.
- Als de diagnose lastig te stellen is kan onderzoek met radioactief koper worden uitgevoerd om zo inbouw in ceruloplasmine en uitscheiding in de gal te meten.
- Met DNA onderzoek kan in het algemeen het gendefect worden aangetoond. Dit onderzoek is echter tijdrovend (3-6 maanden) en zal meestal als aanvulling op bovenstaand onderzoek plaatsvinden .

Parameter	Normaal	Ziekte van Wilson
Ceruloplasmine plasma	>200 mg/l	<200 mg/l
Koper in urine	<0.6 µmol/24 h	> 1.6 µmol/24 uur
Koper in lever	< 250 µg/g dry wt	> 250 µg/g drggewicht
Ring van Kayser-Fleischer	afwezig	aanwezig bij neurologische klachten, maar kan afwezig zijn bij hepatische symptomen
MRI hersenen	Normaal	kan abnormaal zijn

- Wilson's disease for younger people
- Een korte gids voor patiënten met de ziekte van Wilson en hun familieleden
- What is Wilson's disease?
- What are the signs and symptoms of Wilson's disease?
- Metabolic pathway of copper
- How have I or my child got this condition?
- How does this occur?
- Diagnostic tests for Wilson's disease
- What is the treatment?
- Treatment compliance
- Pregnancy
- Is carrier detection available?
- Glossary of terms used