

Wilsonova nemoc/PGS/diagnostika



Tento článek je určen pro postgraduální studium

Prosíme, neprovádějte věcné editace, nemáte-li potřebnou kvalifikaci.
Editujte s rozvahou. Věcné změny nejprve projednejte v diskusi.

U pacientů s jakoukoliv extrapyramidovou symptomatikou vzniklou před 45. rokem je nutno vyloučit tuto příčinu. HRS není zcela typickým projevem WD a většinou nereaguje na dopaminergní terapii. K vyloučení WD je třeba provést oftalmologické vyšetření štěrbinovou lampou (k vyloučení Kayserova-Fleischerova prstence), stanovení hladiny mědi (\downarrow) volné mědi (\uparrow) a ceruloplasminu (\downarrow) v séru a především vylučování mědi v moči za 24 hodin (\uparrow). Při zvýšené exkreci mědi v moči je nutno doplnit jaterní biopsii (\uparrow obsah Cu v sušině) a/nebo genetické vyšetření (průkaz mutace v homozygotním stavu) k definitivní diagnóze.