

威爾森氏病是人體對於銅離子代謝產生異常的一種自體隱性遺傳疾病，大約每三萬人中會有一人罹患此病。因為在第13對染色體上的兩個基因出了問題，造成血漿中攜帶銅離子的特有蛋白質血清藍胞漿素（ceruloplasmin）缺乏，使得過多的銅離子在肝臟細胞中與蛋白質結合堆積沈澱，隨著時間經過，銅離子甚至會在肝臟以外的組織如腦、角膜、心臟、腎臟、骨骼、血液等造成全身性的症狀表現。發病年齡可以從五歲的孩童到中年，亞洲型的威爾森氏病甚至有小於五歲的病例報告，但在台灣還是以五歲以上為主。通常早期發病者是以肝臟的症狀為主，例如倦怠、腹痛、肝腫大和黃疸，抽血檢查可發現代表肝功能的轉胺酵素（GOT，GPT）輕微上升或者正常；如果沒早期被發現診斷，隨著年紀增長，陸續會有較厲害的肝臟病變及其他組織的症狀出現，如肝硬化、門脈高血壓、或因為肝功能惡化導致凝血功能不正常而造成消化道出血。少數患者症狀來勢洶洶，以急性肝衰竭來表現，就醫時已經陷入昏迷、全身黃疸、到處出血，甚至合併溶血性貧血，這種急性的威爾森氏病死亡率相當高。

將近三分之一的病人只有神經或精神方面的症狀，這類病人發病稍晚，常見的一些運動神經異常包括構音困難、吞嚥困難、流口水、笑容僵硬、肢體肌肉無力、步伐不穩和肌張力失調。病人常會抱怨頭痛，有時會覺得關節痛或僵硬。精神方面從最輕微的情緒不穩、社會適應不良及學校功課退步，到最嚴重的急性精神分裂皆可能發生，一旦急性精神症狀出現，幾乎沒有不死亡的。另外，幾乎在所有的成人病患和70%兒科病人的角膜週邊，可以發現威爾森氏病典型的棕綠色環（Kayser-Fleischer rings），但是也有其他的肝臟疾病可發現此環。在腎臟方面，可以進端或遠端的腎小管異常表現，有時會有腎結石出現。內分泌方面的異常，包括有低血糖、副甲狀腺機能低下症、骨質疏鬆症和停經。說威爾森氏病是百變魔術師，實不為過。

診斷威爾森氏病有幾個重要的實驗室數據，包括血清藍胞漿素下降，血清銅上升，以及24小時尿中銅量增加超過100毫克。但是病童的血清藍胞漿素值可能是正常的，角膜可能找不到典型的棕綠色環，24小時尿中銅量或許只有些許增加，這樣一來大大增加了診斷此病的困難。根據國外的研究報告顯示，有73%的威爾森氏病病人的血清藍胞漿素值低於20 mg/dL，有88%的病人其尿銅排出量上升，有91%的病人肝臟的銅堆積增加，只有55%的病人在診斷此病實發現角膜的棕綠色環。因此最具診斷價值的方法，是實行肝臟穿刺採取檢體，來測量乾燥之後肝組織中的含銅量，正常肝內含銅量應少於10 mg/g，若是超過250 mg/g則可確定是威爾森氏病。持續進行的銅異常沈積於中樞神經系統，會造成神經細胞退化以及原漿質星狀細胞增多。在血液中過多的銅會使得紅血球細胞膜氧化而受損，進而形成溶血性貧血，破壞的血紅素代謝成膽紅素，造成深色尿液。一但診斷出威爾森氏病，則病人的所有兄弟姐妹應該接受檢查，以早期發現未發病的威爾森氏病。

治療威爾森氏病的原則，是終身服用銅結合劑來降低血清中過多的銅，間接減少銅在全身各個組織異常的堆積，而其中以D-Penicillamine最為安全有效。如果對此藥物過敏，可改以trientine、鋅鹽、DMSA、Ammonium tetrathiomolybdate來代替。一但在使用銅結合劑未達到理想效果之前，就產生猛暴性肝衰竭，則肝臟移植是一種救命的方法。在終身服用銅結合劑的同時，應隨時注意有無相關症狀出現，而且要定期回醫院檢查，看看尿中銅量是否有增加，以便調整適當的藥物劑量。當然，長期的心理復建也是很重要的。

筆者曾診治一位三歲大的小男生，因為腹痛嘔吐住進小兒科，除診斷為急性胃炎外，也發現有肝功能異常，超音波檢查顯示有肝脾腫大的情形。在出院後追蹤了一個月，肝功能指數GOT、GPT持續偏高，查遍包括A型、B型、C型肝炎，EB病毒，巨細胞病毒等結果都是陰性反應。在進一步抽血並收集小便檢查，才赫然發現血清銅量高出正常值400倍，尿銅量高出正常值10倍，在做完肝切片檢查後，小朋友開始服用降血銅藥物，並長期追蹤。目前在台灣診斷威爾森氏病大多在五歲以上，而這個病童早在三歲就被診斷出來，實屬罕見，所以當小朋友有任何查不出原因的持續性肝功能異常時，必須將威爾森氏病列入考慮，以免延誤治療的時機。

健康文章內文主要提供民眾降低對疾病因不了解產生之不安和恐懼，但不可取代實際的醫療行為，所以身體如有不適請您前往醫院就醫治療。