

# MANIFESTIMET EKSTRAHEPATIKE TË SËMUNDJES WILSON NË VENDIN TONË

Prof. JOSIF E. ADHAMI, PASKAL CULLUFI\*

## Summary

### EXTRAHEPATIC MANIFESTATION OF WILSON'S DISEASE

A total of 40 cases of Wilson's disease diagnosed by us, showed an incidence rate of 1:75000 and a prevalence rate of 1:148000. There was an occurrence of neurological symptoms in 24 (60%) patients: tremor 95.8%, dysarthria 91.7%, hypohidrosis 66.7% and less often hypomimia and muscular hypertony, in addition to unique cases with saltatory gait, steppage gait, and torticollis. There was an obvious occurrence of neurological signs during their second decade of life ( $15.5 \pm 4.02$  years) which followed hepatic signs ( $p < 0.01$ ). There were 9 cases (37.5%) with nervous disorders as the first manifestation of disease. Sensory troubles were confirmed by the presence of headache in three patients. There was evidence of psychiatric signs in 27.5% of patients: dementia in all cases, but emotional, personality and behavior troubles were less frequent. The Kayser-Fleischer ring was present in 100% of cases with neurological signs and in 37.9% of those with hepatic signs only. Six patients developed haemolytic anemia, two osteoporosis, two presented arthralgia and two others retarded puberty. There were two cases with involvement of the parotid gland with pain, bilateral hypertrophy and hypersalivation. There was a regression of parotidian signs after the administration of D-Penicillamin.

Sëmundja Wilson (SW) është një çrregullim gjenetik i metabolizmit të bakrit që karakterizohet nga depozitimi i tij në mëlçë, sistemin nervor, veshkat, sytë etj.

Sëmundja transmetohet sipas tipit recesiv autosomik. Geni përgjegjës për sëmundjen është i vendosur në krahun e gjatë të kromozomit 13 (1). Ai është një ATPazë bakër-transportues analog me genin e sëmundjes Menkes (2).

Mendohet se dy janë shkaqet e grumbullimit të bakrit në indet:

1. Pakësimi i eliminimit të bakrit në anën e rrugëve biliare.

2. Ulja e theksuar e inkorporimit të bakrit në apoceruloplazminë (3,4) të cilat mund të vijnë për shkak të një defekti në nivelin "messenger-RNA production" (5).

Sipas Epstein dhe Sherlock (6) baza e sëmundjes është në genin e kontrollit dhe si pasojë, metabolizmi i bakrit në të rritur bëhet me të njëjtën rrugë si në fetus ose në të porsalindur.

**Qëllimi i studimit** është të analizojë manifestimet klinike ekstrahepatike të të sëmurëve me sindromën Wilson.

## Materiali, metodat, rezultatet dhe diskutimi

Të dhënat që ne kemi mundur të mbledhim përfshijnë 40 të sëmurë: 24 meshkuj dhe 16 femra sipas raportit 3 : 2. Incidenca ka qenë 1:75000 dhe prevalenca 1:148000 banorë (7).

Diagnoza u përcaktua midis moshave 4,5 dhe 56 vjeç (mosha mesatare  $18.8 \pm 8.47$ ), por 65% e rasteve u diagnostikuan në dekatën e dytë dhe të tretë të jetës. Prekjen e sistemit nervor e kemi konstatuar në 24 nga 40 të sëmurët e studiuar, ose në 60% të rasteve (7). Kurse një autor tjetër (8) ka konstatuar se nga 24 të sëmurët e analizuar, në kohën e vënies së diagnozës vetëm 6 ose 25% paraqitnin shenja neurologjike të lehta. Kjo është e kuptueshme, sepse sa më e gjatë të jetë koha e ndjekjes së të sëmurëve aq më të shumta do të jenë edhe shenjat e prekjes të sistemit nervor. Për këtë mjafton të kujtojmë se në një punim të botuar në vitin 1991 (9) ne gjetëm se po në këtë kontigjent prej 40 të sëmurësh, sistemi nervor ishte prekur në 21 veta ose 52.5%. Dëmtimi i sistemit nervor zakonisht shfaqet në dy forma klinike:

1. Pseudosklerotike ku tremori përbën shenjë madhore.
2. Distonike ose klasike që karakterizohet nga hipertonja dhe kontraktura muskulare. Megjithatë,

\* Dërguar në Redaksi më 26 Dhjetor 1995, miratuar për botim në 20 janar 1996.

Nga Shërbimi i Gastrohepatologjisë i Qendrës Spitalore Universitare, Tiranë (J.DH., P.C).

Adresa për letërkëmbim J. Adhami, Shërbimi i Gastrohepatologjisë i Qendrës Spitalore Universitare, Tiranë