

Fulmináns Wilson-krízis, 77 éves donor- kérdések és dilemmák

Krolopp Anna ¹, Németh Dániel ¹, Bánhidi Csenge ¹, Huszty Gergely ², Szabó József ², SzabóTamás ², Tózsér Gellért ², Sandil Anita ², Jakab Zsuzsanna ¹, Rónaszéki Aladár ³, Kaposi Pál ³, Halász Judit ⁴, Szalay Ferenc ¹, Folhoffer Anikó ¹

Semmelweis Egyetem Belgyógyászati és Onkológiai Klinika¹; Semmelweis Egyetem Sebészeti, Transzplantációs és Gasztroenterológiai Klinika²; Semmelweis Egyetem Orvosi Képzőképző Klinika³; Semmelweis Egyetem Patológiai, Igazságügyi és Biztosítási Orvostani Intézet⁴

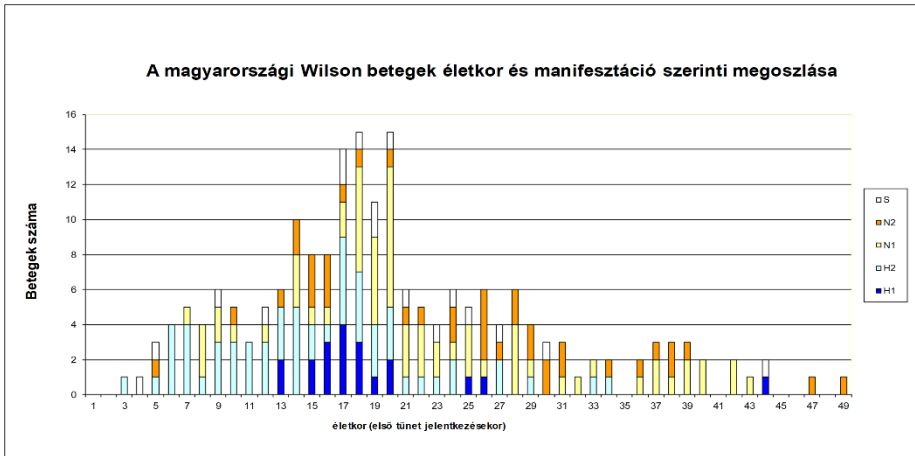
Bevezetés

A Wilson-kór a réz anyagcsere autoszomális recesszív módon öröklődő zavara, ami kezelés nélkül fatális kimenetelű. Számos neuropszichiátriai és hepatológiai tünetet okozhat. Kelátképző, illetve a cink-acetát terápiával a betegek az esetek nagy részében jól kezelhetőek, akár tünetmentes állapot is elérhető. A megfelelő compliance létfontosságú.

Esetismertetés

Esetünkben egy fiatal nőbeteg történetét mutatjuk be.

Édesanyjának 28 éves korában igazolódott Wilson-kór betegsége. Kezelés ellenére 31 éves korában dekompenzált májelégtelenség miatt májtranszplantációra szorult. Pszichiátriai tünetek okozta compliance problémák miatt azonban rejekció lépett fel és 33 éves korában elhunyt.



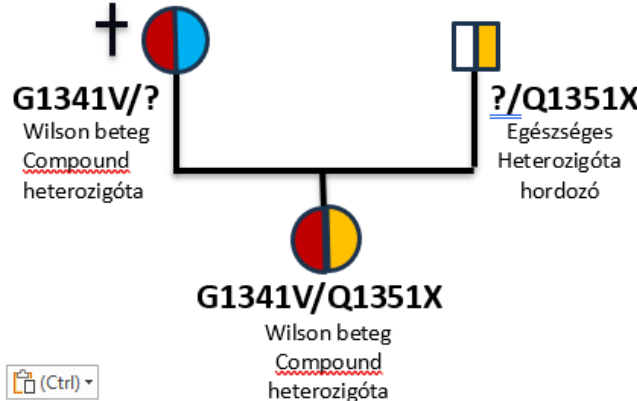
Tünetmentes állapota miatt cink-acetát, majd átmenetileg D-penicillamine kezelésben részesült. Évekig külföldön élt, ezalatt kontrollvizsgálata nem volt.

2025 júliusában dekompenzált májelégtelenség tüneteivel érkezett vissza. Kevés ascites, icterus, spontán megnyúlt INR, csökkent kolinészteráz értékeket észleltünk.

Hasi UH-on cirrhosis hepatis képét látták, májkeményesség jelentősen fokozott, LS: 32,5kPa, mely F4 stádiumnak felel meg. Melléklet: haemangioma lienis.

2025 augusztusában konzervatív terápia ellenére állapota progrediált, emiatt felmerült májtranszplantáció, ezért ez irányú kivizsgálását megkezdjük.

- Szerológia: EBV IgG mellett az IgM is pozitív.



Három éves kislányánál rutin műtéthez szükséges laboratóriumi vizsgálati eredményében látott kóros májadatak miatt kezdték vizsgálni, szekvenálással Wilson-kór igazolódott.

- Kontroll hasi UH: a lépben nem hemangioma van, LS: 52kPa, lép és pancreas közt térfoglaló folyamat gyanúja
- A transzplantációs protokoll szerinti fázis I. vizsgálatait sürgettük, miközben próbáltuk tisztázni, hogy van-e extrahepatikus tumora, ill. aktív infekciója
- 2025 szeptemberében egyre gyakrabban feltelődő ascites, hetente, majd 3 később már 2-3 naponta nagy mennyiségű ascites
- A korábbi GPT túlsúly átfordult, már a GOT értéke magasabb!
- EBV PCR negatív
- Hasi CT variációs alakú hasnyálmirigyet ábrázolt. A lépben látott képlet azonban atípusos, MR javasolt.
- MR: SANT lézióknak (szklerotizáló angiomatoid noduláris transzformációnak) bizonyult, ami nem jelenti a tervezett műtét kontraindikációját. Pulmonológiai és kardiológiai szempontból kompenzált, transzplantációra alkalmas.

A progrediáló dekompenzációs tünetei és a jelentkező encephalopathia miatt a beteg a Májtranszplantációs Várólista Bizottságnál került referálásra. Wilson kór akut dekompenzációja miatt a beteg a "high urgency" listára került. Néhány óra elteltével a beteg számára az Eurotranszplanton keresztül egy belga 77 éves, donor máj került felajánlásra.

A donor és a recipiens korának a diszkrepanciája miatt számtalan kérdés merült fel. Figyelembe véve a beteg kezelés ellenére gyorsan progrediáló állapotára és a donor máj megfelelő funkcionális paramétereire a donációra alkalmasnak találták és megtörtént a transzplantáció.

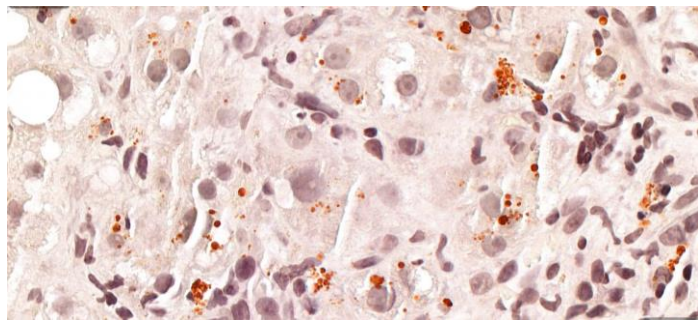
A transzpalntáció után a májfunkciós paraméterek kielégítőek voltak. A beteg állapota javult és rövid időn belül osztályos ellátásra alkalmassá vált. A transzplantáció után kevesebb, mint egy hónappal otthonába bocsájtották.

Saját adatok

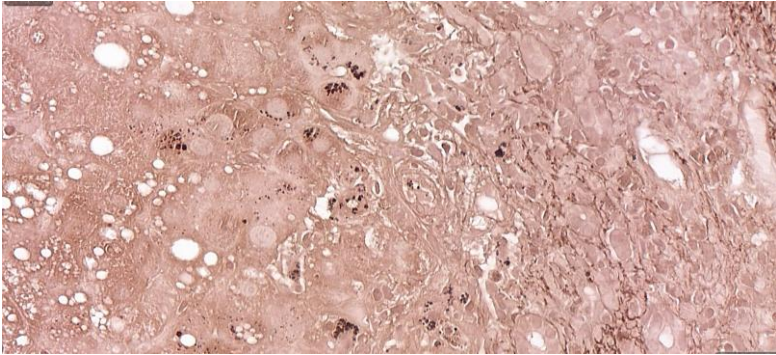
A Wilson-kór krónikus hepatológiai formájának akut manifesztációja

230 nálunk kezelt beteg adatai alapján:

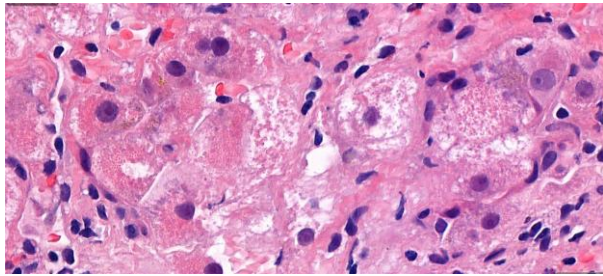
- 38neuropszichiátriai (N2)
- 66 hepatológiai és neuropszichiátriai (N1)
- 79 hepatológiai (H1 és 2)
- 19 fulmináns hepatitis (H1)
- 21 májtranszplantáció
- 110 Kayser-Fleischer gyűrű pozitív



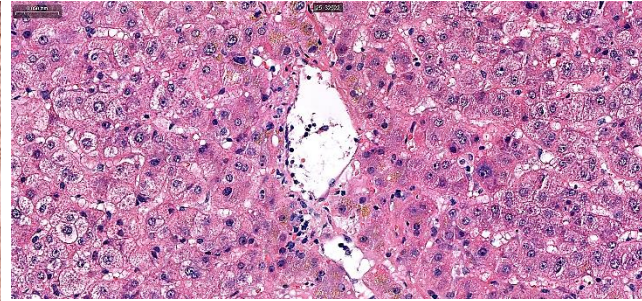
Pozitív Rhodanin festés a réz kimutatására



Pozitív Shikata-féle orcein festés: réz-asszociált protein kimutatására



Súlyos hepatocita károsodás jelei: duzzadt, eosinophil, granulált cytoplasma, kifejezett mag méretbeli variabilitás



Endothelitis a centrális vénában hepatocita drop-out-tal

Megbeszélés

Esetünk több szempontból tanulságos. Egyrészt felhívja a figyelmet arra, hogy autoszomális recesszív öröklődés ellenére a betegség ritkán ugyan, de két egymást követő generációban is megjelenhet. A Wilson-kóros betegek gyermekei biztosan hordozók lesznek, azonban amennyiben másik szülő is ismeretlenül egészséges hordozó genetikai státuszú, a betegség a gyermeknél is megjelenhet.

A betegek élethosszig tartó gondozása és folyamatos kezelése, követése rendkívül fontos. Ezt a kórkép részeként megjelenő pszichés eltérések nagyban nehezíthetik.

A megfelelőnek tűnő konzervatív kezelés és gondozás ellenére szükség lehet akár sürgős májtranszplantációra. Wilson-kór betegség tekintetében a májtranszplantáción átesett betegek „gyógyultnak” tekinthetők. A betegség az új májban nem tér vissza.