

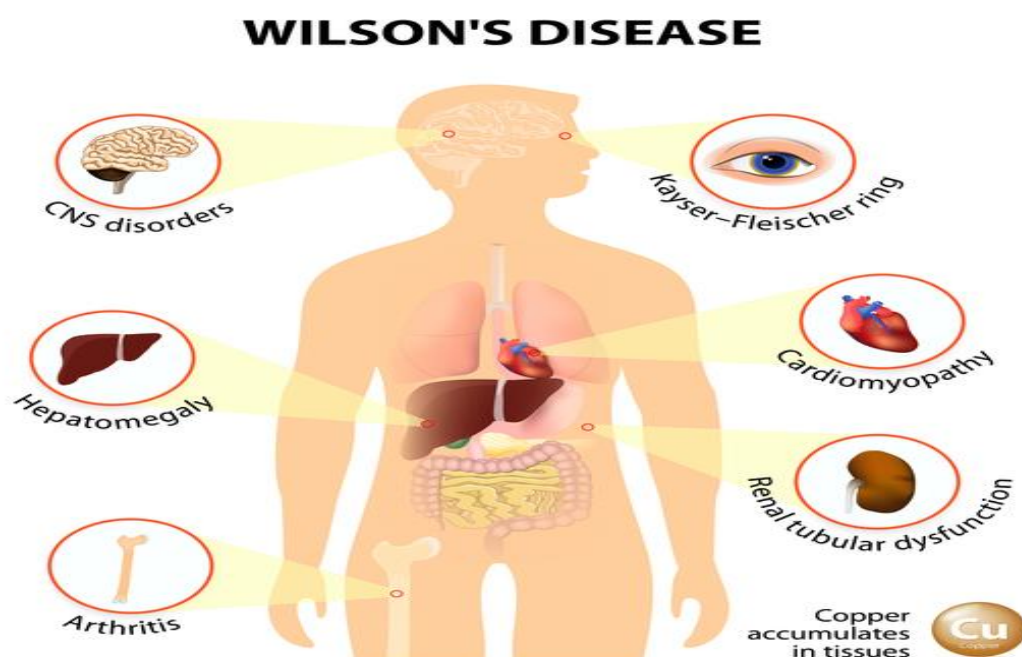
發行人：陳穆寬 院長 \ 郭守仁 協同總院長 \ 劉青山 副院長 \ 陳 明 原力醫學院副院長

執行秘書：邱重閔、蔡玲貞

行政秘書：林寶靜、李美慧、鄭文玲、李涵薇、江惠琴、賴佐君、張惠茹、鐘純真

1. 彰基罕病介紹

◎ ICD-10-CM 診斷代碼：E83.01 威爾森氏症 Wilson' s disease ◎



描述

Wilson 是一種遺傳性疾病，其中過量的銅積聚在體內，特別是在肝臟，大腦和眼睛中。Wilson 的症狀通常出現在 6 到 45 歲之間，最常見的是在青少年時期，特徵包括肝病和神經和精神問題的組合。

肝病通常是受影響的兒童和青年人的 Wilson 最初特徵，年齡較大的個案通常沒有肝臟疾病症狀，儘管他們的肝臟疾病很輕微。肝病的症狀包括黃疸、疲勞、食慾不振和腹部腫脹。

神經系統或精神問題常常是成年人確診個案的初始特徵，並且通常發生在 Wilson 的年輕成人身上，症狀包括笨拙、震顫、行走困難、言語障礙、思維能力受損、抑鬱、焦慮和情緒波動。

在 Wilson 的許多患者中，角膜的銅沉積物形成一個稱為 Kayser-Fleischer 戒指，圍繞著眼睛的彩色部分導致眼球運動異常。

頻率

約 1/500,000 新生兒。有時患者在孩童期就開始呈現臨床症狀，但大多數患者在 20~40 歲之間才發病，而有些患者只表現肝臟方面的異常，應注意的是許多患者是以慢性肝炎做為最初的臨床表現，因此對於不明原因的慢性肝炎患者，尤其當發生於孩童期或青年期之時，應測定其血液中「銅藍蛋白 (ceruloplasmin)」的濃度。中國人的發病年齡較一般歐美為早，可能與米食中含銅量較多有關係。

遺傳變化

Wilson 病是由 ATP7B 基因突變引起的。該基因提供了製造稱為銅轉運 ATP 酶 2 的蛋白質的說明，其在銅從肝臟到身體其他部位的轉運中發揮作用。銅對於許多細胞功能是必需的，但是過量存在時它是有毒的。銅轉運 ATP 酶 2 蛋白對於消除體內多餘的銅特別重要。ATP7B 基因中的突變阻止了轉運蛋白的正常運作。由於功能性蛋白質短缺，過量的銅不會從體內清除。因此，銅會累積到可能損害組織和器官的毒性水平，尤其是肝臟和大腦。

PRNP 基因的正常變異可能會改變 Wilson 病的病程，PRNP 基因提供了用於製備朊病毒蛋白，其是在腦和其他組織中有活性，並且似乎參與運輸銅指令。研究集中在 PRNP 基因變異對朊蛋白 129 位的影響上。在這個位置上，人們可以有蛋白質的基本成分（氨基酸）蛋氨酸或氨基酸纈氨酸。在 ATP7B 基因發生突變的人群中，似乎在朊病毒蛋白的第 129 位用蛋氨酸代替纈氨酸與症狀的延遲發作和神經症狀的發生（特別是震顫）增加有關。

遺傳模式

這種情況是以常染色體隱性模式遺傳的，這意味著每個細胞中的兩個基因拷貝都有突變。具有常染色體隱性病變的個體的父母每個攜帶一個突變基因的拷貝，但是它們通常不顯示症狀。

& 以上罕病介紹內容摘錄自 [National Institutes of Health](#) &

影音介紹：<https://www.youtube.com/watch?v=YTcL4rB1DeI>

2. 彰基諮詢顧問醫師：神經醫學部 -- 巫錫霖醫師

3. 營養團隊之建議：

彰化基督教醫院血管醫學防治中心 主任—蔡玲貞

彰化基督教醫院血管醫學防治中心 營養師-麥庭瑜

威爾森氏症(Wilson disease)是「銅」累積過多的一種罕見遺傳疾病，「銅」代謝異常，造成過量的銅排不出體外，主要累積在肝臟與腦部造成損傷。在治療方面，藉由排銅藥物來降低體內銅的濃度，輔助「低銅飲食」，減緩症狀的惡化。

➤ 低銅飲食原則：

1. 低銅飲食，限制飲食中含銅量，每日成人<0.9mg、9-13 歲<0.7mg、8 歲以下<0.44mg。
2. 因大部分食物皆多少含銅，限制銅的同時，須注意熱量及營養素的均衡，請洽詢營養師設計。
3. 烹調食物的湯汁因含銅量較高，應避免食用
4. 避免使用銅製器皿烹煮或盛裝。
5. 注意飲水來源，不使用地下水；或濃度超過 100 微克/公升，建議用去離子水。
6. 遵醫囑須服用補充劑時，應選擇不含銅之維生素、礦物質之補充劑
7. 盡量避免食物選擇表中第三組食物。且避免飲酒，減少對肝臟的危害。

食物銅量選擇表

食物種類	第一組可經常食用 (銅量<0.1 毫克/份)	第二組限量食用 (銅量 0.1-0.2 毫克/份)	第三組建議忌食 (銅量>0.2 毫克/份)
全穀雜糧類	白米、玉米粉、太白粉等	燕麥片、洋芋、綠豆	全穀類，如糙米、大麥、小麥胚芽、全麥麵包和麥片、小米等
魚蛋肉類	雞蛋、火雞(白肉部分)、雞肉、燻雞牛肉、香腸	牛肉、羊肉、豬肉、鴨肉、鵝肉、貝類、火雞(紅肉部分)、鮭魚、其他魚類	烏賊、鮭魚、內臟類(包括肝、心、腎、腦)、甲殼貝類(包括牡蠣、干貝、小蝦、龍蝦、蛤蜊和蟹)
豆類	無	小扁豆	乾豆類包括黃豆、利馬大豆、烘烤的大豆、花豆、豆粉、豆類製品、豆腐、扁豆等
堅果種子類	無	無	腰果、花生、核桃、芝麻、杏仁、堅果等
乳製品	鮮奶、低脂鮮奶、乾乳酪	起司、煉乳	含巧克力及可可之奶製品
蔬菜類	新鮮蔬菜	豆芽菜、甜菜、菠菜、大蕃茄、球花甘藍、蘆筍、南瓜	海帶、昆布、牛蒡、乾碗豆、蕈菇類，包括香菇、磨菇、洋菇
水果類	除右列之水果外的新鮮水果	芒果、木瓜、鳳梨、水梨、櫻桃、藍莓、小紅莓、檸檬	棗子、紅葡萄、加工水果、油桃 水果乾：葡萄乾、芒果乾、梅乾、脫水楊桃、脫水鳳梨、脫水香蕉、蜜金棗、橄欖
油脂類	奶油、人造奶油、蛋黃醬	花生醬	
調味料	鹽、醬油		黑胡椒、芥末、咖哩
甜點	多數白糖、糖果、洋菜凍、酒和醋	甘草、糖漿	含堅果、巧克力、巧克力粉的糖果或黑糖

飲料	水果汁、水果調味之飲料、檸檬汁	穀類飲料、碳酸飲料、番茄醬	咖啡豆、咖啡、茶、素食飲料、礦泉水、豆漿、啤酒酵母、酵母粉、含銅的維生素或礦物質補充劑
----	-----------------	---------------	---------------------------------------------

文獻參考：

- 1.2006 年臨床營養工作手冊
- 2.財團法人罕見疾病基金會-威爾森氏症

4.中醫及自然醫學之建議：

中醫師-邱重閔

Wilson's disease 在初期症狀表現為肝膽腸胃系統為主，倦怠、無力、黃疸等，均為肝炎之症狀，病理原因是銅累積過多無法藉由膽汁排瀉出去，中醫認識即應治療脾胃與肝膽，利用清熱利濕、瀉下排瘀的原則，使膽汁排瀉加強，能協助清除過多銅離子，改善腸胃症狀，同時這也是長期的治療原則，畢竟此病患終其一生皆容易銅離子累積過快。

若病程發展至影響腦部，則除了兼顧肝膽腸胃以外，因應腦部症狀如震顫、肌張力不全、言語障礙等，尚須加入養肝陰、補腎精之品，以穩定腦神經系統電子傳遞，同時若能合併針灸治療，刺激腦、頸、脊椎等局部神經系統，可加速銅離子代謝移除。

須注意的事，銅離子在少數中藥材(平肝息風藥與蟲類藥)中含量較高，比如貝類(龜板、鱉甲、珍珠、牡蠣)以及蟲類(全蝎、僵蠶、地龍)，治療時醫師應慎用或避用之。