

Maladie de Wilson

Qu'est-ce que la maladie de Wilson?

La maladie de Wilson est une maladie héréditaire caractérisée par une accumulation excessive de cuivre dans l'organisme, plus particulièrement le foie. Cette maladie touche environ un Canadien sur 30 000. De petites quantités de cuivre sont essentielles au maintien d'une bonne santé. L'un des rôles du foie est de réguler la quantité de cuivre dans l'organisme. Le foie est également le principal organe à stocker le cuivre. En présence de la maladie de Wilson, lorsque le foie a atteint sa limite de stockage, du cuivre est libéré dans la circulation sanguine. Le cuivre s'accumule alors dans différents organes, comme le cerveau et la cornée de l'œil. Cette surabondance de cuivre endommage ces organes. Lorsqu'elle n'est pas traitée, la maladie de Wilson peut être mortelle.

Quelle est la cause de cette maladie?

La maladie de Wilson est héréditaire. Pour avoir la maladie, une personne doit avoir reçu deux gènes défectueux, un de chaque parent. Le foie commence à accumuler du cuivre à la naissance, et il peut s'écouler des années avant que des symptômes n'apparaissent. Un seul gène défectueux ne cause pas la maladie de Wilson.

Quels sont les symptômes de la maladie de Wilson?

La maladie de Wilson est parfois difficile à diagnostiquer. Les personnes qui en sont atteintes peuvent n'avoir aucun symptôme pendant des années. Lorsque les symptômes apparaissent, ceux-ci peuvent être subtils. Parfois, les symptômes de la maladie de Wilson s'apparentent à ceux de l'hépatite. Autrement, certaines personnes ont une hypertrophie (grossissement) du foie et de la rate et obtiennent des résultats anormaux aux tests hépatiques. L'accumulation de cuivre dans le cerveau peut entraîner deux types de symptômes : (1) des symptômes physiques comme un trouble de l'élocution, l'affaiblissement de la voix, des écoulements salivaires, des tremblements et une déglutition difficile; (2) des troubles mentaux comme la dépression, un comportement maniaque ou des envies suicidaires.

Très rarement, la maladie de Wilson entraînera une insuffisance hépatique. Cette insuffisance hépatique peut toutefois être le premier indice d'une maladie de Wilson. Le cas échéant, une greffe du foie est nécessaire.

Comment diagnostique-t-on la maladie?

La plupart des personnes atteintes de la maladie de Wilson développent des symptômes de maladie du foie ou de maladie neuropsychiatrique tandis qu'elles sont relativement jeunes. Toute personne âgée de 3 à 45 ans qui présente l'un ou l'autre des symptômes mentionnés ci-dessus devrait subir un test de dépistage de la maladie de Wilson. Tout enfant ou adolescent ayant une maladie du foie inexplicquée devrait subir un test de dépistage de la maladie de Wilson. Parfois, la maladie de Wilson n'entraîne de symptômes évidents que bien après l'âge moyen. Le diagnostic peut être confirmé par une analyse sanguine qui mesure la concentration sérique de cuivre et de

céruloplasmine, une protéine sanguine contenant du cuivre. Mesurer la quantité de cuivre qui est excrétée dans l'urine sur une période de 24 heures aide également à établir le diagnostic. Une autre test diagnostique consiste à vérifier la présence d'anneaux de Kayser-Fleischer, lesquels apparaissent en raison de l'accumulation de cuivre dans la cornée. Ils sont parfois visibles (anneaux bruns autour de l'iris), mais un examen spécial des yeux est généralement requis. Malgré l'accumulation de cuivre, la vision n'est pas affectée. La présence de cuivre dans la circulation sanguine peut entraîner une dégradation des globules rouges et causer de l'anémie ou des calculs biliaires.

Le gène responsable de la maladie de Wilson a été découvert. Un test génétique concluant est maintenant offert afin de diagnostiquer les frères et sœurs de la personne atteinte de la maladie qui sont eux aussi atteints de la maladie avant que les symptômes ne se manifestent. La personne qui porte le gène défectueux peut ainsi être traitée avant que les problèmes n'apparaissent.

Comment la maladie est-elle traitée?

Une fois la maladie diagnostiquée, des traitements efficaces sont offerts, même pour les stades avancés. La concentration toxique de cuivre dans l'organisme doit être retirée. Une nouvelle accumulation de cuivre doit être prévenue. Pour ce faire, un agent décuivant comme la D-pénicillamine ou du zinc à forte dose est utilisé. Ces médicaments sont pris sous forme de comprimés, de deux à trois fois par jour. À l'exception des personnes qui souffrent d'une insuffisance hépatique, la plupart des personnes atteintes de la maladie de Wilson ne requièrent pas de greffe du foie.

Peut-on guérir complètement de la maladie de Wilson?

Le traitement ne permet pas de corriger le défaut fondamental de la fonction hépatique. Par conséquent, afin de prévenir une nouvelle accumulation de cuivre dans l'organisme, la personne atteinte de la maladie doit être traitée tout au long de sa vie. Ceux qui tolèrent bien le traitement et qui le prennent de façon constante jouissent habituellement d'une bonne santé et ont une espérance de vie normale.

Quelles sont les précautions à prendre?

Puisque le gène qui transmet la maladie est héréditaire et récessif, les frères et sœurs d'une personne atteinte de la maladie présentent un risque de 25 % d'être atteints de la maladie. Ainsi, lorsqu'un nouveau cas est diagnostiqué, les frères et sœurs de la personne atteinte de la maladie doivent se soumettre à un test de dépistage. Les parents et les enfants de la personne atteinte de la maladie doivent également subir un test de dépistage.

Que nous reste-t-il à apprendre?

La Fondation canadienne du foie est fière d'avoir soutenu la recherche ayant permis de découvrir le « gène de la maladie de Wilson ». Maintenant que le gène a été identifié, une recherche plus approfondie est requise afin d'identifier toutes les façons dont les changements dans le gène peuvent entraîner la maladie de Wilson.

Ces renseignements étaient à jour en septembre 2014.