

Gäller för: Verksamhet Specialistmedicin

Innehållsansvar: Johan Waern, (johwa25), Överläkare

Godkänd av: Björn Lindkvist, (bjoli6), Verksamhetschef

Giltig från: 2026-08-27

Giltig till: 2028-08-27

Lever – Wilson´s sjukdom. Hepatolentikulär degeneration

Har du synpunkter på dokumentet - kontakta vårdinformationsansvarig
(johan.waern@vgregion.se)

Syfte

Underlag till utredning och behandling vid misstanke om Wilsons sjukdom, framtaget för hepatologi Sahlgrenska. Handläggning hos barn skiljer sig och behandlas inte här.

Uppdatering 2026

Analyserna exchangeable copper (CuEXC) och relative exchangeable copper (REC) har etablerats på Sahlgrenska och ska nu användas som en del av diagnostiken vid Wilson sjukdom.

Innehåll

Bakgrund, klinik	sid 2
Diagnostik	sid 2
Lab	sid 4
Monitorering	sid 6
Neurologi, genanalys, Läkemedel/behandling	sid 8
Prognos	sid 9
Graviditet	sid 10
Referenser	sid 10
Bilagor Trientest, monitoreringslista	sid 12-15

Bakgrund

Wilson's sjukdom, eller hepatolentikulär degeneration, är en sällsynt men allvarlig recessivt nedärvd sjukdom som kan manifestera sig som svår leverskada med hemolys, akut leversvikt och svåra neurologiska eller psykiatriska symtom. Eftersom det är en behandlingsbar sjukdom med god prognos framför allt vid tidig upptäckt understryks vikten av misstänksamhet och ihärdighet vid diagnostik.

Wilson's sjukdom är troligen underdiagnostiserad i Sverige. Incidensen är beräknad till ca 1,2-1,8/100.000, men förekomsten av genmutationer är högre än man tidigare bedömt, 1:90-150 och med viss klinik incidens på 1:30 000. Prevalens 1/10 000 - 1/7 000. Mutationer ses i eller omkring ATP7B-genen på kromosom 13, vilket påverkar proteinets förmåga att utsöndra kopparöverskott till gallan och även dess förmåga att inkorporera koppar till det kopparbärande proteinet ceruloplasmin, varvid ceruloplasminet degraderas snabbt. Koppar inlagras istället i lever, hjärna, njurar och i cornea. Patienter är vanligen compound heterozygoter, men sjukdomsbilden är samma vid heterozygoti.

Klinik

De flesta insjuknar mellan 5 och 35 års ålder, men debut kan ske i alla åldrar. Vid leversjukdom ses varierande svårighetsgrad, asymtomatisk leverpåverkan och steatos, till cirrhos eller akut leversvikt. Kayser-Fleischerring (KF-ring), en kopparinlagring i corneas periferi synbar framför allt med spaltlampa, ses vid leversjukdom hos drygt 50 % och upp till 80% vid neurologiska symtom. Histologiskt föreligger cirrhos vid diagnos hos >50%.

Neurologisk Wilson debuterar ofta i ung vuxen ålder, och kan ge talstörning, tremor, ataxi eller dystoni och därmed likna Parkinsons sjukdom. Vid nyttillkommen neurologi eller neuropsykiatriska symtom hos unga vuxna med leverpåverkan skall Wilson's sjukdom alltid uteslutas. Leverpatologi kan föregå neurologisk manifestation med många år.

Wilson's sjukdom kan debutera som **akut leversvikt**. Hemolys, subnormalt ALP och Kayser-Fleischerring bör väcka misstanken på ett tidigt stadium, eftersom mortaliteten vid denna kliniska bild är mycket hög (95–100 %) och levertransplantation (urgent call) kan bli aktuell. Vid fulminant leversvikt är merparten kvinnor (4:1).

Diagnostik

Diagnostiken skiljer sig beroende på om den kliniska bilden är lugn, eller som vid akut leversvikt. Vid akut leversvikt kan det vara svårt att skilja

mellan Wilson sjukdom och andra bakomliggande orsaker till akut leversvikt varför vi nu rekommenderar att analysera CuEXC och REC.

Nedanstående scoringssystem ska endast ses som vägledning i diagnositiken. Ett europeiskt scoringsystem för diagnostik av Wilsons sjukdom har utarbetats (tabell).

Vid **akut leversvikt** bör primärt

1. KF-ringar (spaltlampa!),
2. hemolys,
3. subnormalt ALP,
4. högt CuEXC och REC
5. förekomst av neurologiska symtom bedömas

och vägas ihop med övriga kemiska analyser. Det är ***alltid den kliniska bilden som avgör om levertransplantation ska övervägas*** och detta ställningstagande får inte fördröjas av väntetider på prover.

Scoringssystem enligt Dhawan et al., 2005

poäng	1	2	3	4
S- bilirubin (µmol/l)	100-150	151-200	201-300	>300
ASAT (µkat/l)	1,7-2,55	2,56-5,10	5,11-6,8	> 6,8
INR	1,3-1,6	1,7-1,9	2,0-2,4	> 2,4
LPK (109/l)	6.8-8.3	8.4-10.3	10.4-15.3	10.4-15.3
Albumin (g/l)	33-44	25-33	21-24	< 21

Tolkning: ≥ 11 poäng associerat med hög sannolikhet för död utan levertransplantation, modifierat efter Dhawan et al., 2005.

Hos patienter med **kronisk leversjukdom** ska en sammanvägd bedömning av S-ceruloplasmin, CuEXC, REC, S-Cu, urin-Cu och kliniska fynd som KF-ringar och/eller neurologiska symtom göras för att ställa diagnos. Diagnosen kan bekräftas via gentest som besvaras efter 3 veckor. Högt kopparinnehåll i levervävnad och ett S-ceruloplasmin $< 0,10$ g/L talar starkt för Wilsons sjukdom

En kvot av $(S\text{-ALP} \times 60)/(S\text{-Bilirubin}/17) < 4$ har i en studie visats ha sensitivitet 94%, specificitet 96%, och om dessutom $(S\text{-ASAT})/(S\text{-ALAT})$ är $> 2,2$ blir specificiteten 100% för att orsaken är Wilsons sjukdom.

Scoringsystem för Wilson diagnostik, P Ferenci 2003, EASL Practice Guidelines 2012

<u>Klinik</u>		<u>p</u>	<u>Lab</u>		<u>p</u>
KF-ringar	ja	2	Leverkoppar (utan kolestas)	> 254 µg/g torrsvikt	2
	nej	0		51-252 µg/g	1
Neurologiska symtom	svåra	2	Rodaninpos. granule	< 51 µg/g	-1
	milda	1			1
	inga	0			
S-Ceruloplasmin	> 0,2 g/l	0	tU-Cu (ej akut leversvikt)	normalt	0
	0,1-0,2 g/l	1		1-2 x normalvärde	1
	< 0,1 g/l	2		> 2 ggr normalvärde	2
Hemolytisk anemi	ja	1		Normalt, men > x 5 efter given kelator	2
	nej	0			
Poängsumma: Bedömning:			Positiv på båda kromosomer		4
			På en kromosom		1
≥ 4 p	Diagnos fastlagd		Inga mutationer upptäckta		
3 p	diagnos möjlig				
≤ 2 p	Wilson diagnos osannolik				0

Lab

1. Fritt koppar CuEXC och REC

Klinisk kemi på Sahlgrenska ha nyligen etablerat en metod för att kvantifiera fritt koppar i serum. Detta prov ska nu analyseras hos alla patienter med misstänkt Wilsons sjukdom (akut och kroniskt). Provet driftsätts 2026-09-17.

Genom extraktion av obundet (och mycket löst bundet) koppar kan man bestämma

a) Exchangeable copper (CuEXC) i µmol/L

Referensintervall 0,5-1,38 µmol/L

b) CuTOT

Referensintervall 11-23 µmol/L

c) Relative exchangeable copper (REC = CuEXC/CuTOT)

Referensintervall 15%

Förhöjt CuEXC och REC talar för Mb Wilson. Provet kan användas vid akut leversvikt och kronisk leversjukdom, dock är CuEXC något trubbigt vid akut leversvikt och här är REC att föredra. Referensintervallerna är tagna från N. Djebrani-Oussedik et. al. JHEP Reports, 7, 2025, 101537.

Fritt koppar kan även beräknas med nedanstående formel men ger ibland ologiska (minus-)värden och får anses som förlegad. För monitorering ska vi nu istället använda oss av tU-koppar från 24 h urin (se kapitel "monitorering").

Formel:

Fritt S-Cu [$\mu\text{g/L}$] = $(63,5 \times \text{S-Cu}) - (3,15 \times \text{ceruloplasmin} \times 1000)$.

Svaret fås då i $\mu\text{g/L}$ och referensvärdet är 50-150 $\mu\text{g/L}$. Hos obehandlade är fritt S-Cu ofta förhöjt, men kan vara förhöjt även vid andra kroniska leversjukdomar, vid kolestas och vid kopparförgiftning. Mätmetoder spelar också in, varför det är mer användbart vid monitorering än för diagnostik. Vid akut leversvikt kan fritt S-Cu vara högt oavsett genes.

2. Leverkoppar

Lever-Cu kan mätas i leverbiopsi, bör vara > 1 cm lång och transporteras i kopparfritt kärl. Mer än 250 $\mu\text{g/g}$ (torr) levervävnad anses diagnostiskt för Wilson, men svagheten hos detta test är att kopparhalten i levervävnad varierar starkt, till exempel beroende på fibrosgraden just där man tar biopsin. Falskt höga värden kan ses vid kronisk kolestas, men lågt värde 50 $\mu\text{g/g}$ hos obehandlade patienter utesluter i princip Wilsonsdiagnos. Prov skickas färskt eller fryst, ej i formalin eller vätska, i plaströr, till Yrkestoxikologiska laboratoriet, Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

3. S-Ceruloplasmin

S-ceruloplasmin är i typiska fall lågt, < 0,10 g/l, men kan ibland vara kring nedre referensområdet. Som akut-fasreaktant, (eller vid graviditet) kan dock ceruloplasmin vara högre i samband med inflammation, och då uppvisa normalvärde. Andra orsaker till lågt värde kan vara proteinförluster via njure eller tarm, malabsorption eller svår leversvikt. Mätmetoden kan skilja sig åt, immunologisk metod kan överskatta ceruloplasmin, enzymatisk mätning kan uppvisa en laboriemässig variation.

4. S-Cu

S-Cu ses hos obehandlade ofta lågt, beroende på avsaknad av ceruloplasmin. Vid svår leverskada kan nivåerna vara normala, och vid akut leversvikt kan höga nivåer ses, avspeglade ökad mängd frisatt koppar från vävnadsdestruktion.

5. U-Cu, tU-Cu

U-Cu, tU-Cu Urinkoppar måste mätas utan föroreningar, dunk får inte sköljas, ingen beröring av metall. tU –Cu används nu främst för att

monitorera behandlingen och ska inte användas för diagnostik vid akut lever- eller njursvikt.

Hos barn finns studier som visar att utsöndring $> 0,6 \mu\text{mol}/24 \text{ tim}$ talar för Wilsoniagnos, men lägre värden utesluter inte sjukdomen hos t.ex. asymtomatiska syskon.

Tolkningen av U-Cu kan vara svår, då utsöndringen påverkas av en mängd faktorer.

6. Leverhistologi

Inom ramen för **leverhistologi** har man utvecklat nya färgningsmetoder mot Metallothionein som tyvärr inte erbjuds via patologen Sahlgrenska i nuläget ännu. Standard leverhistologi bidrar inte till diagnosen, då koppar inte säkert avslöjas vid vanliga färgningar. Steatos och fokal hepatocellulär nekros kan missleda till NAFLD/NASH diagnos. Bild som vid ”kronisk aktiv hepatit” kan ses. Kopparassocierat protein är ett tecken på kronisk kolestas, inte Wilson.

Monitorering

Monitorering	frekvens	prover
Behandlingsdos kelerare	varannan månad	kopparprov Wilson (ALAT, ASAT, S-Cu, tU-Cu, S-Ceruloplasmin)
Underhållsdos kelerare	mellanliggande halvårskontroll	kopparprov Wilson
	årskontroll	kopparprov + årskontroll Wilson (Hb, LPK, TPK, Na, K, Ca, krea, Alb, PK, MCV, u-sticka)
Underhållsdos Zink	mellanliggande halvårskontroll	kopparprov Wilson
	årskontroll	kopparprov + årskontroll Wilson (Hb, LPK, TPK, Na, K, Ca, krea, Alb, PK, MCV, u-sticka)

Monitorering av behandlingen med kelerare kan göras genom kvantifiering av utsöndrat koppar i urinen under pågående behandling (”on treatment”) eller efter utsättning av behandlingen (”off treatment”). På Sahlgrenska Universitetssjukhuset monitoreras patienter med "on" treatment metoden. Metoden har fördelen att ökad kopparutsöndring kan bekräftas men har nackdelen att den kan ge falskt låga värden vid non-compliance under mätningen.

Vid ”off treatment” metoden bestäms tU-koppar under 2 dygn som föregås av 3 dygns karens av trien/penicillamin, dvs 5 dygns behandlingsuppehåll.

Vid Zinkbehandling monitoreras kopparutsödringen endast med "On Treatment".

Behandlingsmål för fritt S-Cu enligt formeln ska ligga på ca 50-150 µg/L men "on" treatment metoden är klart att föredra.

	behandlingsmål tU	behandlingsmål fritt S-Cu	underbehandling tU non-compliance	överbehandling tU
Behandlingsdos kelerare	initial behandling: >16 µmol/24h (>1000 µg/24h) därefter sjunkande til 3-8 µmol/24h (200-500 µg/24h) on treatment			
Underhållsdos kelerare	Trien: 2,4-8 µmol/24h (150-500 µg/24h) D-Penicillamin: 3-8 µmol/24h (200-500 µg/24h) off treatment 0,2-0,6 µmol/24h	50-150 µg/L On och off	> 8 µmol/24h (500 µg/24h) (om tidigare inom målvärde) On	< 1,6 µmol/24h (100 µg/24h) On
Underhållsdos Zink	on treatment <1,6 µmol/24h (100 µg/24h) normalisering ALAT	50-150 µg/L On och off	> 1,6 µmol/24h (100 µg/24h) (om tidigare inom målvärde) OBS, ingen effekt? Byte? On	

Bedömning av kopparstatus kräver sammanvägning av flera parametrar. Patientens egen profil följs, ändringar här kan säga mer än enstaka siffervärden. Klinisk symtomatik bör också avgöra över förändring i behandlingsregime.

Övergång till Zink

När patienten tömts på exesskoppar och värden stabiliserats under en längre tid (brukar ta 1-3 år med trien /penicillamin) kan man överväga övergång till behandling med enbart zink, Wilzin®, eller kvarstå på enstaka tabletter trien.

Noncompliance vid Wilzin®, kan testas med tU-Zn, skall då ligga på > 2 mg/24h om patienten är compliant.

Överbehandling

Om tU-Cu är mycket låga i upprepade kontroller kan överbehandling misstänkas, vilket är ogynnsamt för korrekt enzymfunktion, och under graviditet. Detta kan bekräftas med **trientest**, man ser då kopparutsöndring kring 2 µmol/6 timmar (se sep. testinstruktion.)

Alternativt görs 2-dygnssamling av tU-Cu med pågående kelerare, tU-Cu bör då ligga på åtminstone normal nivå.

Bedömning av **trientest**: I 6-timmarssamling efter belastning med 1200 mg trientin bör utsöndringen ligga kring 3-4 µmol/6 tim. Under 6 µmol är acceptabelt. Viktigast med jämförelse med tidigare värden hos samma

patient. Vid överbehandling går värdena ner mot 2, vilket är för lågt, enstaka sådana värden kan accepteras.

Neurologisk undersökning och radiologi

Undersökning av neurolog bör utföras vid diagnos oavsett symtombild, upprepad undersökning om neurologi finns vid diagnos och behandling inleds. MR görs vid neurologi, med fokus på basala ganglier, thalamus och hjärnstam. Patient med neurologiska symtom av Wilsons sjukdom har MR förändringar som överensstämmer med detta. En levertransplantation vid neurologisk manifestation av Wilson sjukdom rekommenderas inte då levern oftast är frisk och neurologiska besvär kan försämrats efter transplantation.

Genanalys

Mer än 800 genmutationer i ATP7B-genen har påvisats, minst 380 med betydelse för sjukdomens patologi. Gensekvenseringen görs nu som hel-genom analys, och tar 2-3 veckor. De flesta patienter är compound heterozygot, dvs är bärare av två olika mutationer.

Anlagsbärfrekvensen i Skandinavien beräknas till ca 1:160.

Heterozygoter utvecklar inte någon patologisk kopparinlagring, men ett observandum är att man kan ha en känd och en okänd mutation om kliniken ändå talar för kopparinlagring.

Läkemedel/Behandling

Kopparöverskott kan successivt elimineras via urinen med kelerare såsom trien. Behandlingen initieras med en högre dos (behandlingsdos) och byts senare till en underhållsdos när kopparhemostas uppnås vilket kan ta flera år.

Verksam substans	Trien	Zinkacetatdihydrat
Produktnamn	Cuprior 150mg Cufence 200 mg	Wilzin
Farmakodynamik	kelerare, bildar komplex utsöndring med urin	inducerar metallothioniner = endogen kelator binder och utsöndrar koppar via feces hämmar upptaget av koppar tarmen
Behandlingsdos	450-975 mg (Cuprior 3-6,5 tabl) 800-1600 mg (Cufence 4-8 tabl) riktvärde: 20 mg/kg kv uppdelat på 2-4 doser	endast underhållsbehandling
intag	1h före och 2h efter måltid	1h före och 2h efter måltid
biverkningar	• försämring av neurologiska symtom (10-15%) • komplex med zink • toxiskt komplex med järn varför järnsubstitution ska undvikas • järnbrist • SLE-liknande symtom • kolit	• gastrit (ca 30%) • aplastisk anemi • zinkakkumulering • hepatotoxicitet • förändringar i immunsystemet
underhållsdos	10-15 mg/kg kv per dag, uppdelat i 2-3 doser ofta räcker dock 1x1 (monitorering) kan i vissa fall bytas till Zink	150 mg uppdelat på 2-3 doser inte lämplig för alla patienter (monitorering) oklart vilka faktorer som bidrar till effektivitet
kommentar	• även säkert vid dekompenenserad leversjukdom • reducera före kirurgi	• ovanligt: kombineras med kelerare vid svår sjukdom • behandling vid asymtomatiska patienter • finns även tillgängligt som Zinksulfat (Solvezink brustablett) och Zinkglukonat (avregistrerat)
tillgängligt i Sverige	ja, förstahandsval	ja

Internationellt används fortfarande D-Penicillinamin med behandlingsdoser på 750-1500 mg och underhållsdoser på 750-1000 mg (bilaga 3). Dessa byts dock till Triener vid fortsatt behandling i Sverige pga. mindre risk för biverkningar såsom SLE-liknande symtom, benmärgstoxicitet, nefrotiskt syndrom och kolit.

Klinisk och biokemisk förbättring kan ses löpande under 2-6 månader men kan även ske senare. Vid neurologisk Wilson kan förbättringen komma långsammare, upp mot 3 år efter behandlingsstart.

Vitamin E i serum och i levern kan vara låga vid Wilson's sjukdom, och additiv behandling har gett positiva resultat men studier saknas.

Kostråd

Kopparreducerad kost (utan skaldjur, choklad, lever, svamp, nötter) hör till behandlingen, framför allt från start.

Prognos

Patienter som debuterar med bild som vid akut leversvikt skall direkt remitteras för levertransplantation eftersom mortaliteten i dessa fall är 95-100%. Wilson's sjukdom upptäckt under stabilt skede utan cirrhos eller med kompenserad cirrhos, har troligen mycket god prognos med adekvat behandling. Obehandlad sjukdom är fatal, med leversvikt som dominerande dödsorsak. Compliance till livslång behandling är därför essentiell.

Graviditet

Behandling måste fortsättas under graviditet för att förhindra utveckling av leversvikt.

Penicillamin har använts vid graviditet utan påverkan på fostret, men fosterskador finns rapporterade i ca 5% av fallen. Modern skall vara välbehandlad med kelerare innan graviditet, penicillamin hållas på lägsta möjliga nivå och dessutom minskas med ca 1/3 under sista trimestern. Också överbehandling (kopparbrist) kan leda till fosterskador. Trien har använts med goda resultat vid graviditet, men antalet fall är begränsat.

Zink har använts som enda behandling vid graviditet med gott resultat.

Testning av anhöriga

Syskon till indexpatienter löper en 25% risk att utveckla en klinisk Wilsons sjukdom. Barn till indexpatienter har en risk på 0,5%. Då följderna av en oupptäckt Wilsons sjukdom kan vara katastrofala rekommenderas genetisk testning av syskon och barn för att kunna inleda förebyggande behandling. Genetisk testning av minderåriga utförs via barn gastroenterologiska mottagningen efter remiss från oss. Genetisk testning av föräldrar till indexpatienter rekommenderas inte rutinmässigt.

Bilagor

Trientest, rutin

Monitoreringslista Wilson's sjukdom

Behandling med D-Penicillamin

Kunskapsöversikt

European Association for Study of Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. J Hepatol. 2012 Mar;56(3):671-85. doi: 10.1016/j.jhep.2011.11.007. PMID: 22340672.

Ferenci P, Caca K, Loudianos G, Mieli-Vergani G, Tanner S, Sternlieb I, Schilsky M, Cox D, Berr F. Diagnosis and phenotypic classification of Wilson disease. Liver Int. 2003 Jun;23(3):139-42. doi: 10.1034/j.1600-0676.2003.00824.x. PMID: 12955875.

Ferenci P. Review article: diagnosis and current therapy of Wilson's disease. Aliment Pharmacol Ther. 2004 Jan 15;19(2):157-65. doi: 10.1046/j.1365-2036.2003.01813.x. PMID: 14723607.

Shribman S, Marjot T, Sharif A, Vimalasvaran S, Ala A, Alexander G, Dhawan A, Dooley J, Gillett GT, Kelly D, McNeill A, Warner TT, Wheeler V, Griffiths W, Bandmann O; British Association for the Study

of the Liver Rare Diseases Special Interest Group. Investigation and management of Wilson's disease: a practical guide from the British Association for the Study of the Liver. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2022 Jun;7(6):560-575. doi: 10.1016/S2468-1253(22)00004-8. Epub 2022 Apr 13. PMID: 35429442.

Schilsky, Michael L.; Roberts, Eve A.; Bronstein, Jeff M.; Dhawan, Anil; Hamilton, James P.; Rivard, Anne Marie; Washington, Mary Kay; Weiss, Karl Heinz; Zimbrea, Paula C. A multidisciplinary approach to the diagnosis and management of Wilson disease: Executive summary of the 2022 Practice Guidance on Wilson disease from the American Association for the Study of Liver Diseases. *Hepatology* 77(4):p 1428-1455, April 2023. | DOI: 10.1002/hep.32805

EASL. EASL clinical practice guidelines: Wilson's disease. *J Hepatol* 2012;56:671-85
Diagnosis and treatment of Wilson's disease: An update. Roberts EA, Schilsky ML. *Hepatology* 2008;47:2089-111.

Diagnosis and phenotypic classification of Wilson disease. Ferenci P, Caca K, Loudianos G, Mieli-Vergani G, Tanner S, Sternlieb I, et al. *Liver International* 2003;23:139-142

Diagnosis and current therapy of Wilson's disease. Ferenci P. *Aliment Pharmacol Ther* 2004;19:157-165.

Djebrani-Oussedik N, Desjardins C, Obadia MA, Rahli D, Collet C, Woimant F, Poupon J, Debray D, Poujois A. Relative exchangeable copper: A highly specific and sensitive biomarker for Wilson disease diagnosis. *JHEP Rep*. 2025 Jul 31;7(10):101537. doi: 10.1016/j.jhepr.2025.101537. PMID: 40980162; PMCID: PMC12446559.

Uppföljning och utvärdering

Johan Waern, Överläkare Gastroenterologi och Hepatologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

Modifierad version, ursprungsdokument författat av Ingalill Friis-Liby, Gastroenterologi och Hepatologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Bilaga 1

Trientest

Förberedelser:	Trien eller penicillamin utsättes 3 dygn före testet.
Analys:	Koppar i urin
Utförande:	Patienten kissar kl 8.00. Därefter intages fyra trien-kapslar à 300 mg. Urinen samlas sedan i specialdunk mellan 8.00 och 14.00.
Provtagnings-tid:	6 timmars urinsamling
Biverkningar:	Diskreta magbesvär kan uppkomma.
Anmärkningar:	Urinen får ej komma i kontakt med vattenledningsvatten via ex kissflaskor eller pottor, utan samlas direkt i särskild dunk. När samlingen är avslutad skickas allt till lab utan att mätning görs. Eventuellt skall 2 dygns-mängder urin för kopparbestämning samlas före testet (efter 3 dagars kelerarseponering). Läkardordination.
Tolkning:	Kopparmängd i 6 timmarssamling hos friska och väl koppardepleterade patienter: < 6,3 µmol Cu. Under monitorering hos behandlad patient ses ofta lägre nivåer, 3-4 µmol. Viktigast med jämförelse med tidigare värden hos samma patient. Vid överbehandling går värdena ner mot 2, vilket är för lågt, enstaka sådana värden kan accepteras.

Bilaga 2

Monitoreringslista

	Dos mg/dag	DATUM	DATUM	DATUM	DATUM	DATUM	DATUM
Trien							
Penicillamin							
Zink							
S-Cu							
S-ceruloplasmin							
Fritt S-Cu							
tU-Cu 24 tim 1*							
tU-Cu 24 tim 2*							
*ange med el utan trien							
Hb							
LPK							
TPK							
MCV							
ASAT							
ALAT							
ALP							
Bilirubin							

PK							
Albumin							
Kreatinin							
Urinsticka							
Neurologiska symtom:							
Finns- +/++/+++							
Finns ej							
Psykiatriska symtom							
finns							
Finns ej							
Trientest							

Bilaga 3 Behandling med D-Penicillamin

Verksam substans	D-Penicillamin
Produktnamn	Cuprime 125 och 250 mg Penicillamin Lilly 125 och 250mg
Farmakodynamik	kelerare, bildar komplex utsöndring med urin
Behandlingsdos	upptitrering: 125-250mg/dag, veckovis ökning med 250 mg måldos: 750-1500 mg uppdelat i 2-4 doser
intag	1h före och 2h efter måltid kräver samtidigt intag av Beviplex forte 1x2
biverkningar	första 3 veckorna: • försämring av neurologiska symtom 20-25 % (mobilisering av koppar från depåer, påverkar CNS) • proteinuri • lymfadenopati • leukpeni, trombocytopeni • feber, utslag senare även: • nefrotiskt syndrom • SLE liknande symtom • levertoxicitet • kolit • hudförändringar, Elastosis perforans serpinginosa • retinit • kolit
underhållsdos	10-15 mg/kg kv 750-1000 mg uppdelat på 2 doser
kommentar	• oftast förstahandsval utomlands • byts till Trien i Sverige • reducera före kirurgi • 30 % måste avbryta pga biverkningar, kan vara irreversibla
tillgängligt i Sverige	avregistrerat

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Verksamhet Specialistmedicin

Innehållsansvar: Johan Waern, (johwa25), Överläkare

Godkänd av: Björn Lindkvist, (bjoli6), Verksamhetschef

Dokument-ID: SU9882-597462984-50

Version: 7.0

Giltig från: 2026-08-27

Giltig till: 2028-08-27