



# ENFERMEDAD DE WILSON

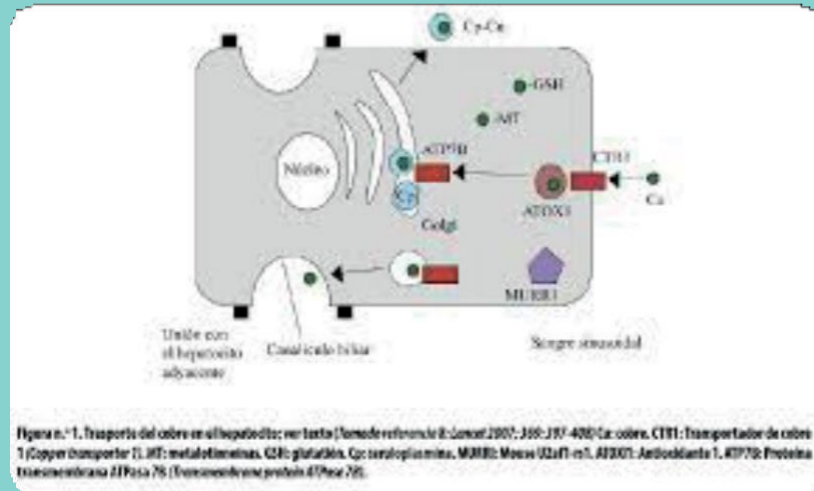
BARRERAS RUIZ, NATALIA  
TUTOR/A: JAVIER SÁNCHEZ-RUBIO FERRANDEZ

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Wilson es una alteración genética que produce una acumulación de cobre en el organismo debido a una serie de mutaciones en el gen **ATP7B**, produciendo un efecto tóxico en aquellos órganos donde se acumula.

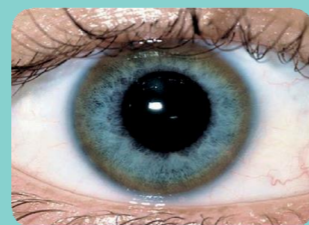
## MATERIAL Y MÉTODOS

La metodología de trabajo ha sido una revisión bibliográfica de artículos presentes en PubMed y bases de datos de distintas revistas y organismos sanitarios



El cobre, es un elemento esencial del organismo que actúa como cofactor de algunas enzimas del metabolismo como la superóxido dismutasa 1 (SOD1), citocromo C oxidasa y ceruloplasmina.

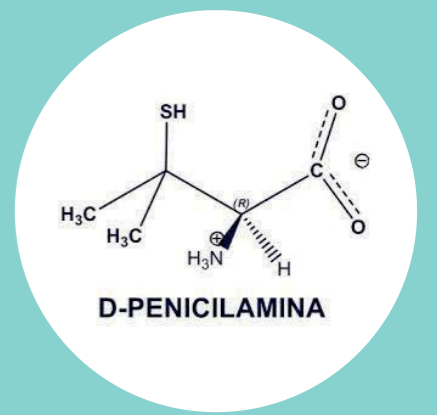
Fallo en el transporte



Alexander Kinnier Wilson 1912

## OBJETIVOS

- 1 Descripción de la Enfermedad de Wilson
- 2 Diagnóstico
- 3 Tratamiento



## RESULTADOS

**Afectación hepática:** dentro de cada individuo va a haber gran variabilidad dependiendo de su ingesta en cobre y su capacidad antioxidante. En lo que engloba a la microscopia presentan en general: esteatosis, inflamación portal y clara fibrosis (niños y jóvenes)

**Afectación neurológica:** hay previa una clara fibrosis y se va a caracterizar por una serie de síntomas de carácter extrapiramidal y se va a tener afectado sobre todo el habla y la escritura debido a que va a aparecer un temblor en reposo lo que recuerda a la enfermedad de Parkinson. (adultos)

**Afectación psiquiátrica:** es muy inespecífica (niños)

**Afectación oftalmológica:** anillo de Kayser-Fleischer; que es una acumulación de pequeños depósitos de cobre en la membrana de Descemet en la córnea, y se observa como una pigmentación parduzca y también son muy típicas las cataratas en girasol.

## DIAGNÓSTICO:

- Reconocimiento del anillo de Keyser-Fleischer.
- Identificación de niveles de ceruloplasmina reducidos en la mayoría de pacientes.
- Medida de la concentración de cobre en la biopsia de hígado.

## TRATAMIENTO

El tratamiento está basado principalmente en fármacos quelantes de cobre:

**D-penicilamina:** se trata de un metabolito de penicilina (beta-beta-dimetilcisteina). Es el fármaco más potente en el tratamiento de la EW y el mejor conocido de los disponibles. La penicilamina forma un quelato soluble con el cobre que se elimina por orina.

La eliminación de cobre va a ser mayor nada más comenzar el tratamiento. Además se debe tener un seguimiento sobre la posible toxicidad del fármaco

**Trientina:** Su estructura química es diferente a la D-penicilamina y la acción de quelar el cobre se lleva a cabo mediante un complejo estable en forma de anillo. Elimina menos cantidad de cobre en la orina en comparación a la D-penicilamina, es el tratamiento de referencia en pacientes intolerantes a D-penicilamina **QUELANTE DE HIERRO, PUEDE OCASIONAR ANEMIA SIDEROBLÁSTICA!!**

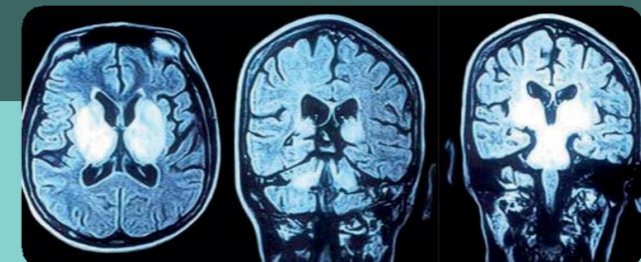
### Sales de Zinc

- mecanismo de acción es diferente
- Induce metalotioneina en el enterocito, y se fija el cobre en el citoplasma
- Se elimina en heces
- no se recomienda su uso exclusivo en monoterapia

Tetratiomolibdato de amonio: se trata de un agente muy potente que posee dos mecanismos de acción. Uno de ellos, es que evita la absorción del cobre a nivel gastrointestinal como las sales de zinc y el otro es que bloquea la disponibilidad del cobre circulante reduciendo la unión del mismo a las metaloproteínas **EFFECTO MUY RÁPIDO**

Fármaco de elección

- 1 Estudio de la excreción urinaria de cobre durante 24 horas, normalmente en los pacientes con EW los valores son superiores a 100mcg/24h.
- 2 Estudio de la excreción urinaria de cobre posterior a la administración de quelantes de cobre en este caso Ig de D-penicilamina. Los pacientes con EW los valores serán superiores a 1000mcg/24h.
- 3 Determinación de cobre en tejido hepático seco, realizando una biopsia de tejido de al menos 1cm de longitud, en pacientes homocigotos 250mcg/g de tejido seco, en pacientes heterocigotos 50mcg/g – 250mcg/g de tejido seco y sanos <50mcg/g-- **PRUEBA MUY ESPECÍFICA**
- 4 Otras pruebas



- Dieta : disminución o incluso eliminación completa de alimentos ricos en cobre mariscos, vísceras como el hígado, chocolate frutos secos, champiñones muy importante evitar el consumo de bebidas alcohólicas
- En caso de fallo hepático, se puede realizar un trasplante hepático

## CONCLUSIÓN

- 1 Ha habido un gran avance en la esperanza de vida de estos pacientes ya que antes era mortal y actualmente tienen una calidad de vida muy próxima a la de un individuo sano.
- 2 Se puede destacar el diagnóstico precoz como punto clave para evitar así la aparición de lesiones irreversibles
- 3 La enfermedad de Wilson a pesar de estar englobada en el grupo de enfermedades raras no limite la calidad del que la padece

## BIBLIOGRAFÍA

1. Wilson SAK. Progressive lenticular degeneration; a familial nervous disease associated with cirrhosis of the liver. Brain 1912;34:295–507

2. Bruguera M. Enfermedad de Wilson. Gastroenterología y Hepatología. 1 de enero de 2006;29(1):29-33.

3. Lo C, Bandmann O. Epidemiology and introduction to the clinical presentation of Wilson disease. En: Handbook of Clinical Neurology [Internet]. Elsevier; 2017 [citado 23 de abril de 2018]. p. 7-17. Disponible en: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B9780444636256000021>

4. Arredondo M, Núñez MT. Iron and copper metabolism. Molecular Aspects of Medicine. 1 de agosto de 2005;26(4):313-27.

5. Luis Román DA de, Bellido Guerrero D, García Luna PP. Dietoterapia, nutrición clínica y metabolismo [Internet]. Madrid: Ediciones Díaz de Santos; 2012 [citado 23 de abril de 2018]. Disponible en: <http://public.eblib.com/choice/publicfullrecord.aspx?p=3203512>

6. Jara Vega P, Hierro Llanillo L. La enfermedad de Wilson: formas de presentación en la infancia. Gastroenterología y Hepatología. 1 de

noviembre de 2006;29(9):560-7.

7. Brewer GJ. Wilson's Disease [Internet]. Boston, MA: Springer US; 2001 [citado 23 de abril de 2018]. Disponible en: <http://link.springer.com/10.1007/978-1-4615-1645-3>

8. Hernández Villén MD, López Martínez S. Enfermedad de Wilson. Revista del Laboratorio Clínico. 1 de abril de 2011;4(2):102-11.

9. Roberts EA, Schilsky ML. Diagnosis and treatment of Wilson disease: An update. Hepatology. junio de 2008;47(6):2089-111.

10. Ochoa Palominos A, Ibáñez Samaniego L, Catalina Rodríguez M-V, Pajares Díaz J, Clemente Ricote G. Enfermedad de Wilson: espectro clínico de la enfermedad hepática. Gastroenterología y Hepatología. 1 de febrero de 2013;36(2):86-91