



## Estudio Molecular Enfermedad de Wilson

### Descripción

La enfermedad de Wilson es una enfermedad congénita, transmitida por herencia autosómica recesiva, con una incidencia de alrededor de 1/30.000. Se caracteriza por la acumulación de grandes cantidades de cobre en el organismo, especialmente en el hígado y en el cerebro. La enfermedad aparece como consecuencia de un déficit en la excreción biliar de cobre.

Suele manifestarse en la infancia, nunca antes de los 5 años, o en la adolescencia, y más raramente en adultos jóvenes, en forma de enfermedad hepática, neurológica o psiquiátrica. La afectación hepática presenta un espectro que va de la hepatitis crónica a la cirrosis hepática. Excepcionalmente debuta como una insuficiencia hepática aguda grave asociada a hemólisis intravascular. Las manifestaciones neurológicas incluyen temblor de reposo e intencional, disartria, sialorrea, incoordinación de movimientos y ataxia. La mayoría de pacientes con síntomas neurológicos presta una cirrosis subclínica y anillos corneales de Kayser-Fleischer, visibles en la exploración ocular con lámpara de hendidura.

ATP7B es el único gen conocido asociado a la enfermedad. Existe una serie de mutaciones que se presentan de forma más frecuente según el origen poblacional, como la mutación H1069Q, que es bastante frecuente en población Europea (35-45%), mientras que la mutación R778L es la más frecuente en población Asiática (57%).

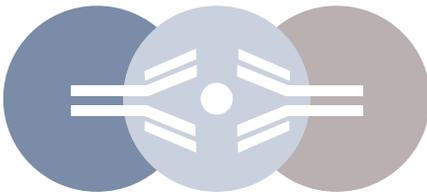
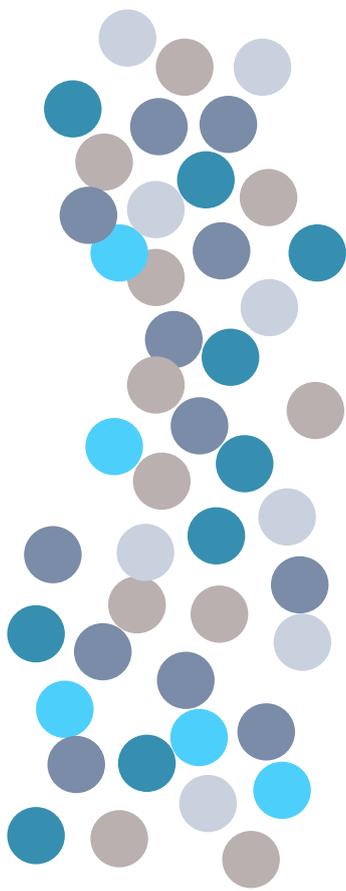
Los individuos heterocigotos son clínicamente asintomáticos y no reciben tratamiento, pero los homocigotos asintomáticos deben ser tratados.

### Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a la enfermedad de Wilson se realiza de la siguiente forma:

1. Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).
2. Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de la mutación más frecuente en la población. Si no presenta esta, se realiza el estudio de toda la región codificante y zonas de unión intrón-exón del resto del gen.

	Gen	Método	Mutación	Frecuencia
Caso Índice	ATP7B	Secuenciación directa mutación más frecuente	H1069Q	35-45%
		Secuenciación completa gen	Variantes en todo el gen	98%



## Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: [info@cialab.com](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)

