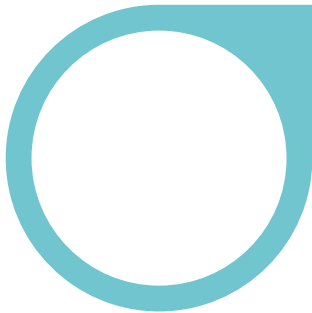
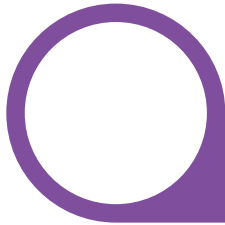




Información
al Paciente con
**Enfermedad
de Wilson**



Bienvenida

A lo largo de nuestra carrera profesional, hemos tenido que hacer frente a casos muy duros de pacientes con cáncer de hígado, necesidad de trasplante o cirrosis descompensada, pero ninguno supera la frustración, tristeza y dolor de enfrentarse a pacientes con enfermedad de Wilson con afectación grave neurológica tras un diagnóstico tardío. Emociones que surgen porque afortunadamente nos encontramos ante una enfermedad cuyo diagnóstico y tratamiento en tiempo y forma adecuados permiten una vida plena similar a la de cualquier otra persona. Visibilizar la enfermedad, sus síntomas, tan diversos en tipo e intensidad, las dificultades para alcanzar el diagnóstico, las alternativas terapéuticas, la monitorización a largo plazo son aspectos esenciales para conseguir que todo paciente con EW, familiares y amigos, sepan enfrentarse con serenidad y éxito a esta enfermedad. Esperemos que este material de apoyo logre eso mismo, "apoyaros" para mejorar vuestra comprensión y lucha en la EW.

Dra. Marina Berenguer

Hepatología

Hospital La Fe, Valencia

Dra. Zoe Mariño

Hepatología

Hospital Clínic, Barcelona



1. Acerca de la enfermedad de Wilson

La enfermedad de Wilson (EW) es una enfermedad genética que se caracteriza por la acumulación gradual de cobre en el cuerpo. Las personas afectadas por esta patología no pueden eliminar el exceso de cobre, metal necesario para el buen funcionamiento de diversos órganos, pero que, en exceso, es tóxico para la célula¹. Aproximadamente 1 de cada 30.000 habitantes en el mundo tiene una mutación genética que afecta a los mecanismos de transporte de cobre que causan la enfermedad de Wilson^{1,2}.

El cobre entra en nuestro cuerpo a partir de los alimentos que comemos y, aunque el cuerpo necesita cobre para que nuestras células funcionen correctamente, una dieta normal contiene más cobre del que el cuerpo necesita¹.

En las personas sin EW, el hígado procesa la cantidad necesaria y elimina el exceso de cobre por la bilis, que luego se elimina del cuerpo por las heces¹.

2. Heredar la enfermedad de Wilson

Hay muchas mutaciones diferentes asociadas con el desarrollo de la EW, pero todas afectan al gen de la proteína ATP7B. Sin las mutaciones, esta proteína permite, por un lado, que el cobre se transporte de forma segura por todo el cuerpo y, por otro lado, se elimine por la bilis el cobre en exceso. Sin embargo, en individuos con EW, la proteína no funciona correctamente^{1,2}.

La EW es un trastorno genético autosómico recesivo. Esto significa que para que una persona desarrolle la enfermedad debe haber heredado dos copias mutadas del gen (una por cada progenitor)².

La EW se puede tratar eficazmente con medicamentos capaces de eliminar el exceso de cobre del organismo o de bloquear su entrada en el intestino. La dieta baja en cobre (eliminando los alimentos que más cobre contienen) también puede ser un complemento al tratamiento, sobre todo en los primeros meses/años tras el diagnóstico. De esta manera, con tratamiento médico y dieta, los niveles de cobre en el organismo se mantienen en niveles aceptables¹.

3. Síntomas y diagnóstico

La EW puede dar lugar a numerosos problemas clínicos, que generalmente ocurren entre las edades de 5 y 35 años, aunque algunas personas desarrollan síntomas más temprano o más tarde³.

Los órganos más frecuentemente afectados por el acúmulo de cobre son el hígado y el sistema nervioso central (cerebro), aunque puede haber alteraciones en muchos otros órganos. En función de la primera manifestación clínica, la enfermedad puede clasificarse en hepática (que afecta al hígado), neurológica (que afecta al sistema nervioso) o mixta. La afectación hepática es generalmente la primera y la más frecuente, en alrededor del 40-60% de los pacientes^{1,3}.

Los síntomas pueden desarrollarse muy rápidamente y conducir a una discapacidad completa en pocos meses, en caso de que no se trate correctamente⁴, ya sea por alteración hepática o complicaciones neurológicas graves^{1,4}.



3.1. ¿Cómo sé si tengo la enfermedad de Wilson?

EDAD DE INICIO



Por lo general, entre los 5 y 35 años (o menos, si se realiza a través de cribado genético). Las personas más jóvenes pueden no mostrar ningún síntoma, mientras que las personas mayores tienen más probabilidades de tener una enfermedad hepática más grave o problemas fuera del hígado, sobre todo neurológicos^{1,3}.

SIGNOS Y SÍNTOMAS



El hígado generalmente se ve afectado primero, pero, si la EW no se diagnostica y se trata, el cobre puede acumularse y dañar otros órganos del cuerpo. Algunas personas tendrán problemas del sistema nervioso sin síntomas obvios de enfermedad hepática. Algunos de los síntomas más frecuentes son debilidad, fatiga, picazón, calambres musculares, temblores o movimientos incontrolados y rigidez muscular. Puedes ampliar la información en la sección de "signos y síntomas"¹. El daño en el hígado no suele provocar ningún síntoma salvo que esté muy avanzado, y a menudo puede detectarse únicamente por alteración en los análisis de sangre (aumento de transaminasas).

DIAGNÓSTICO



Para confirmar el diagnóstico de la EW y establecer el grado de daño/afección, el personal sanitario suele llevar a cabo una serie de pruebas: análisis de sangre y orina de 24 horas, examen ocular, biopsia hepática, ecografía/fibroscan, escáneres cerebrales (resonancia magnética cerebral) y/o pruebas genéticas para detectar mutaciones en el gen ATP7B^{1,3}.

Como ya se ha mencionado, se ha diagnosticado la EW a menores de 2 años y a adultos mayores de 70 años, aunque generalmente la enfermedad se diagnostica entre los 5 y los 35 años¹. El diagnóstico a través de exámenes genéticos es cada vez más común si hay antecedentes familiares.

3.2. Manifestaciones clínicas de la enfermedad de Wilson

La EW puede manifestarse a distintos niveles. Se describen a continuación las características más comunes a nivel¹:

HEPÁTICO



Lesión progresiva del hígado (desde inflamación y fibrosis leve del hígado a casos de cirrosis), que acaban afectando el funcionamiento normal del hígado. La insuficiencia hepática puede ocurrir lentamente a lo largo de los años o incluso como un evento repentino.

Generalmente, la afección del hígado no da ningún síntoma en las fases iniciales, y se detecta por medio de analíticas de sangre.

NEUROLÓGICO



Los trastornos del movimiento son los síntomas más frecuentes: temblores, dificultades del habla o para caminar, rigidez muscular... También pueden aparecer migrañas, insomnio e incluso convulsiones.

PSIQUIÁTRICO



Las manifestaciones psiquiátricas pueden afectar a pacientes con EW y son difíciles de diagnosticar. Éstas pueden incluir depresión, ansiedad, irritabilidad y/o cambios de personalidad.

OTROS



Los riñones podrían verse afectados (produciendo fallos en su función) y también podrían ocurrir anomalías esqueléticas (como artritis). En los ojos, se pueden observar anillos de Kayser-Fleischer* o cataratas en girasol en algunos pacientes.

* Los anillos de Kayser-Fleischer son una coloración (depósitos de cobre) del margen externo de la córnea en la membrana de Descemet. El estudio oftalmológico para comprobar su presencia o ausencia puede formar parte del proceso diagnóstico de la enfermedad de Wilson. Las cataratas de girasol se deben al depósito de cobre en la lente y son más raras.

3.3. Signos y síntomas

La presentación de la EW es diferente para cada persona. Por lo general, afecta primero al hígado, pero si no se diagnostica y trata, el cobre en exceso viaja a través del torrente sanguíneo a otras áreas del cuerpo, donde puede acumularse y dañar otros órganos como el sistema nervioso, los ojos, los riñones, los huesos, el corazón y otros sistemas. La enfermedad también puede afectar el estado de ánimo, el rendimiento escolar o laboral y el comportamiento¹.

a) Enfermedad hepática

Algunas personas con EW pueden no tener ningún síntoma, mientras que otras pueden tener síntomas derivados de la enfermedad hepática crónica o avanzada (cirrosis). Una forma rara pero muy grave de presentación aguda es la hepatitis fulminante¹⁴.

Los síntomas de la enfermedad hepática incluyen^{3,4}:

→ Debilidad	→ Picor	→ Edema (hinchazón), generalmente en las piernas, los pies o los tobillos y con menos frecuencia en las manos o la cara
→ Fatiga o sensación de cansancio	→ Pérdida de peso	→ Vasos sanguíneos similares a arañas, llamados angiomas de araña o telangiectasias cerca de la superficie de la piel
→ Dolor e hinchazón por acumulación de líquido en el abdomen	→ Calambres musculares	→ Ictericia, una afección en la que la piel y la parte blanca de los ojos se vuelven amarillas

Las pruebas diagnósticas pueden revelar¹⁴:

→ Inflamación del hígado en los análisis de sangre, con aumento de las transaminasas	→ Hepatitis aguda, en la que además de inflamación puede existir alteración de la función del hígado, con aumento de bilirrubina (ictericia) y disminución de la coagulación Si es muy grave se denomina Hepatitis fulminante	→ Hígado graso
→ Hepatomegalia, en la que el hígado es más grande de lo normal		→ Cirrosis, una forma avanzada de daño hepático
→ Esplenomegalia, en la que el bazo es más grande de lo normal. Suele detectarse en ecografías		→ Ictericia, una afección en la que la piel y la parte blanca de los ojos se vuelven amarillas

b) Enfermedad Neurológica o neuro-psiquiátrica

Una acumulación de cobre en el sistema nervioso puede dañar la capacidad del sistema nervioso para controlar los músculos y las personas con EW pueden mostrar movimientos involuntarios anormales. La enfermedad neurológica también puede causar otros problemas en la esfera psiquiátrica, como alteración del comportamiento, cambios de personalidad y, en los niños, deterioro inesperado del rendimiento escolar. Aunque la enfermedad hepática generalmente ocurre primero en la EW, algunas personas tendrán problemas del sistema nervioso sin que se haya evidenciado antes la presencia de enfermedad hepática¹.

Los síntomas **neurológicos** incluyen¹:

→ Temblores o movimientos incontrolados	→ Problemas con el habla	→ Dificultad para dormir
→ Hipersalivación o dificultad para tragar	→ Problemas con la coordinación física	→ Convulsiones
→ Rigidez muscular	→ Migrañas	

Trastornos de **salud mental**¹:

La función cerebral alterada debido al exceso de cobre en el sistema nervioso central también puede conducir a cambios en el estado de ánimo o el comportamiento. Los síntomas que afectan a la salud mental pueden incluir:

→ Cambios de personalidad	→ Ansiedad o sentimientos nerviosos acerca de la mayoría de las cosas, irritabilidad	→ Psicosis, que es cuando una persona pierde contacto con la realidad
→ Depresión		

c) Otras complicaciones del acúmulo de cobre en tejidos

Una acumulación de cobre en el organismo también puede resultar en lo siguiente^{1,4}:

→ Anillos de Kayser-Fleischer: anillos marrones oxidados alrededor del borde del iris (la parte coloreada del ojo) y en el borde de la córnea	→ Osteoporosis: los huesos se vuelven menos densos y tienen más probabilidades de fracturarse
→ Anemia hemolítica: el cuerpo tiene menos glóbulos rojos al producirse rotura de los mismos por el exceso de cobre en la sangre	→ Niveles altos de aminoácidos, proteínas, ácido úrico y carbohidratos en la orina
→ Artritis – dolor o hinchazón en una o más articulaciones	→ Irregularidades menstruales (períodos irregulares), infertilidad y abortos espontáneos múltiples

3.4. ¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Wilson?

La EW puede ser fatal si no se trata de manera efectiva. Sin embargo, con un diagnóstico temprano y el cumplimiento del tratamiento, el pronóstico es excelente y las personas con la enfermedad pueden vivir una vida normal⁵. Los profesionales de la salud utilizan una combinación de un examen médico y pruebas de laboratorio, radiológicas e incluso histológicas (biopsia del hígado) para diagnosticar esta enfermedad¹.

La presencia de algunos signos combinados, como cuando los anillos de Kayser-Fleischer aparecen junto a enfermedad hepática y neurológica, suelen ser suficientes para hacer el diagnóstico, pero los médicos especialistas generalmente necesitan usar una combinación de exámenes médicos y pruebas adicionales¹.

Las pruebas genéticas para mutaciones ATP7B también son útiles para diagnosticar la EW. Cuando la genética de un individuo afecto es conocida, esto se usa para identificar a otros miembros de la familia que también pueden tener la enfermedad¹.

Si tiene alguno de estos síntomas o muestra alguno de los signos descritos en la sección anterior, es importante que consulte a su médico.

3.5. Pruebas diagnósticas en la enfermedad de Wilson

El diagnóstico precoz en la EW es muy importante, ya que limitará el acúmulo de cobre y la afección de los órganos.

Para el diagnóstico de la enfermedad suele utilizarse una combinación de pruebas, ya que ninguna de ellas de forma aislada es suficiente para el diagnóstico (a excepción del estudio genético)^{1,9}.

ANÁLISIS DE ORINA DE 24 HORAS



Dado que los pacientes con EW no eliminan el cobre por las heces, se observa un aumento del cobre anormal en la orina que es característico de la EW. La orina de 24hs y medición de niveles de cobre sirve también para comprobar la eficacia de los tratamientos^{1,9}.

EXAMEN OCULAR



Para detectar los anillos de Kayser-Fleischer en la córnea. Son frecuentes en pacientes con síntomas neurológicos, pero menos habituales en pacientes con afección del hígado aislada^{1,9}.

ACTIVIDAD DE LAS ENZIMAS HEPÁTICAS



Las pruebas bioquímicas hepáticas se realizan para buscar evidencia de inflamación activa. Las transaminasas pueden estar elevadas en personas con EW^{1,9}.

NIVELES SANGÜÍNEOS DE CERULOPLASMINA Y COBRE



La ceruloplasmina es la principal proteína transportadora de cobre en la sangre. Los niveles de ceruloplasmina a menudo son bajos en personas con EW. Es una de las pruebas comúnmente realizadas cuando los médicos están examinando y buscando confirmar la presencia de la enfermedad, aunque su disminución en sangre no siempre se debe a la EW^{1,9}.

Recientemente se han descrito algunos marcadores en sangre que permiten calcular la cantidad de cobre tóxico no unido a la ceruloplasmina y que, si están disponibles en los hospitales, pueden acelerar el proceso diagnóstico.

BIOPSIA HEPÁTICA



Si bien no es indispensable para el diagnóstico, especialmente si se dispone de estudios genéticos, puede ser muy útil para determinar la cantidad de cobre en el hígado, así como para evaluar el grado de daño del mismo. El diagnóstico es altamente probable si los niveles de cobre son $> 250 \mu\text{g/g}$ de hígado ($\mu\text{g/g}$ = una millonésima parte de gramo de cobre por cada gramo de tejido hepático), siempre y cuando la biopsia sea de calidad. Para ello, en ocasiones se realiza un doble pase de biopsia para asegurar que se dispone de suficiente material^{1,9}.

ESCÁNERES CEREBRALES



Como la resonancia magnética (RM) para detectar anomalías cerebrales por depósito de cobre en personas con síntomas neurológicos o psiquiátricos. También puede realizarse en pacientes sin aparentes síntomas neuropsiquiátricos, para evaluar la existencia o no de depósitos cerebrales de cobre^{1,9}.

Una vez realizado el diagnóstico, es necesario un tratamiento y seguimiento indefinidos para asegurarse de que los síntomas y los niveles de cobre estén controlados¹.

PRUEBAS GENÉTICAS



Para detectar mutaciones del gen ATP7B. Se han descrito más de 900 mutaciones diferentes relacionadas con la EW. Este estudio es complejo y requiere de experiencia en la interpretación. Pueden ser necesarias semanas hasta obtener el resultado¹.

4. Consejo genético y cribado a familiares

Una vez que se realiza el diagnóstico de la EW, se debe hacer un asesoramiento genético para explicar los resultados de las pruebas y las posibles implicaciones para el paciente y familiares. El primer paso es identificar a todos los familiares de primer grado (sobre todo a los hermanos/as). Las pruebas genéticas son la mejor opción y la estrategia de detección más eficiente¹.

5. Tratamiento

Medicamentos utilizados para tratar la enfermedad de Wilson

Hay dos tipos de medicamentos que pueden usarse para la EW: los quelantes y las sales de zinc ⁴. Los quelantes funcionan aumentando la eliminación de cobre en la orina, mientras que las sales de zinc reducen la cantidad de cobre absorbido en el intestino. El tratamiento debe ser de por vida y es necesaria una monitorización para asegurarse de que los síntomas y los niveles de cobre estén controlados ^{1,3}. Generalmente los quelantes se utilizan en las primeras fases después del diagnóstico. El objetivo del tratamiento en la primera fase es reducir el contenido de cobre en el organismo, eliminándolo a través de la orina, y prevenir la progresión de la enfermedad ^{1,3}. En pacientes asintomáticos o en aquellos que ya han superado la primera fase de eliminación del cobre, se pueden utilizar quelantes a menor dosis o sales de zinc, para evitar que se absorba el cobre ingerido en la dieta.

Es muy importante asistir a visitas médicas periódicas de seguimiento para controlar su enfermedad. No debe dejar de tomar o disminuir la dosis de su tratamiento por su cuenta. Si deja de tomar su tratamiento, o lo toma de forma inadecuada, el cobre puede acumularse rápidamente, lo que puede hacer que la enfermedad progrese, que se produzca una hepatitis fulminante o afectación de órganos no afectados inicialmente y tener graves consecuencias ^{1,3}.

El trasplante de hígado puede ser necesario para pacientes con una enfermedad muy evolucionada. Esto ocurre en casos en los que la lesión o el daño del hígado es muy marcada (cirrosis) debido a un diagnóstico tardío o a la ineficacia del tratamiento, en algunos casos debido a una falta de adherencia (o cumplimiento) al tratamiento. También puede ser necesario el trasplante en casos en que la EW se presenta como una hepatitis fulminante; esta forma de presentación es infrecuente, pero de extrema gravedad, y se caracteriza porque el hígado deja de funcionar de forma rápida. En estos casos el trasplante de hígado puede salvar vidas, aunque exija un tratamiento de por vida para prevenir el rechazo del hígado nuevo ^{1,3}.

Fases del tratamiento

- Asintomáticos: generalmente detectados cuando se realiza estudio en familiares de un caso. En pacientes asintomáticos se pueden utilizar sales de zinc, para evitar que se absorba el cobre ingerido en la dieta.
- Fase inicial de quelación activa: Todos los pacientes sintomáticos deberían recibir terapia con quelantes, salvo que existan contraindicaciones ⁴. La elección dependerá del personal médico y tiene en cuenta la tolerabilidad y los efectos indeseables.
- Fase de mantenimiento: Cuando la enfermedad está bien controlada; suele alcanzarse tras 6-12 meses de tratamiento ^{1,4}. En esta fase puede haber dos estrategias válidas, en función de la tolerancia y la respuesta a la medicación, su médico decidirá una opción o la otra:
 - 1. Seguir con el tratamiento quelante con una disminución de la dosis.
 - 2. Cambiar a sales de zinc

Durante el seguimiento, sus médicos responsables solicitarán analíticas de sangre y orina de 24 horas que ayudan a evaluar los niveles de cobre en el organismo y con ello ajustar la dosis de los tratamientos. Se recomienda realizar controles cada 6 meses.

Dieta y nutrición

El cobre ingresa en nuestro organismo a través de los alimentos que comemos y el agua que bebemos, lo que es importante porque nuestro organismo necesita cobre para funcionar. Sin embargo, cuando tiene la EW y su organismo no puede deshacerse del exceso de cobre, es importante limitar su consumo evitando los alimentos con un alto contenido de cobre, especialmente en los primeros meses/años tras el diagnóstico ^{1,3,5}.

Los alimentos que debe evitar (o limitar) incluyen ^{1,3,5}:



Marisco



Nueces



Champiñones







Chocolate



Carnes de vísceras
(por ejemplo, riñones)

La dieta sin cobre NO debe ser nunca el único tratamiento de la EW.

La adolescencia es un periodo difícil donde puede haber problemas en la cumplimentación con el tratamiento, como en otras enfermedades crónicas. Es importante mantener un seguimiento estrecho en esta época, y no ser muy obsesivos con la dieta si puede condicionar rechazo por parte del paciente.

	PERMITIDOS 	CON MODERACIÓN 	EXCEPCIONALMENTE 	EVITAR 
Grupo alimento	<0,30 mg cobre / 100 g	0,30 a 1 mg cobre / 100 g	1 a 3 mg cobre / 100 g	>3 mg cobre / 100 g
BEBIDAS	<ul style="list-style-type: none"> Agua mineral y agua con gas Refrescos Zumos y néctares frutas Café y té 	<ul style="list-style-type: none"> Bebidas chocolateadas - según marca (consultar cantidad cobre) 	<ul style="list-style-type: none"> Bebidas chocolateadas - según marca (consultar cantidad cobre) 	<ul style="list-style-type: none"> Bebidas chocolateadas - según marca (consultar cantidad cobre)
CARNE CHARCUTERÍA Y CASQUERÍA	<ul style="list-style-type: none"> Cualquier carne fresca, congelada al natural, en conserva, cualquier ave menos el pato, carne de caza, conejo Charcutería: salami, salchichón 	<ul style="list-style-type: none"> Pato Riñones Foie gras 	<ul style="list-style-type: none"> Hígado de cerdo Mollejas de ave Paté de hígado de ave 	<ul style="list-style-type: none"> Hígado de ternera Hígado de ave Hígado de cordero Hígado de buey
PRODUCTOS DEL MAR	<ul style="list-style-type: none"> Pescados magros y grasos Gambas Salmón ahumado Atún en conserva natural Sardinias en aceite 	<ul style="list-style-type: none"> Calamar Mejillones Cigalas 	<ul style="list-style-type: none"> Cangrejos de río Cangrejos Bígaros Langosta y bogavante 	<ul style="list-style-type: none"> Vieiras Almejas Caracoles de mar Ostras
HUEVOS	<ul style="list-style-type: none"> Todos están permitidos y en todas sus variantes 			
VERDURAS Y LEGUMBRES	<ul style="list-style-type: none"> Cualquier verdura de hoja verde, fresca, congelada al natural y en conserva 	<ul style="list-style-type: none"> Lentejas de bote Lentejas cocidas 	<ul style="list-style-type: none"> Champiñones frescos 	
PAN Y ALIMENTOS QUE CONTENGAN ALMIDÓN	<ul style="list-style-type: none"> Pasta, sémola y arroz Patatas Pan 	<ul style="list-style-type: none"> Arroz integral 		
FRUTA Y FRUTOS SECOS	<ul style="list-style-type: none"> Cualquier fruta fresca, de bote, natural, congelada 	<ul style="list-style-type: none"> Frutos secos: ciruelas pasas, nueces, pistachos, mantequilla de cacahuete Fruta fresca: grosellas 	<ul style="list-style-type: none"> Frutos secos: Pipas, nueces de macadamia, nueces de Brasil, semillas de sésamo, piñones, avellanas, almendras, cacahuetes 	
LÁCTEOS	<ul style="list-style-type: none"> Leche entera, semidesnatada, desnatada, líquida, fresca, condensada, en polvo, pasteurizada Productos lácteos a base de soja, yogures, petit suisse Cualquier queso menos parmesano 	<ul style="list-style-type: none"> Parmesano 		
AZÚCAR, POSTRES Y PRODUCTOS AZUCARADOS	<ul style="list-style-type: none"> Pasteles, bollería, tartas sin chocolate Helados y sorbetes sin chocolate Compotas y mermeladas 	<ul style="list-style-type: none"> Chocolate - según marca (consultar cantidad cobre) 	<ul style="list-style-type: none"> Chocolate negro Pasteles, bollería y tartas con chocolate 	<ul style="list-style-type: none"> Chocolate negro - según marca (consultar cantidad cobre)
MATERIAS GRASAS	<ul style="list-style-type: none"> Cualquier aceite, mantequilla, margarina y nata para cocinar 			

Basado en las recomendaciones del Centre National de Référence Bernard Pepin (<http://enfermedaddewilson.org/wp-content/uploads/2015/07/dietawilson.pdf>)

Agua

Las personas con EW también deben evitar el uso de recipientes de cobre para cocinar, servir o almacenar alimentos^{1,3,5}.

El agua del grifo que corre a través de tuberías de cobre o que proviene de un pozo puede contener niveles más altos de cobre. Se debe dejar correr el agua durante un tiempo antes de usarla, ya que esto reducirá los residuos de cobre a niveles aceptables^{1,3,5}.

Vitaminas y suplementos dietéticos

No son necesarios para el tratamiento de la EW y en general deben evitarse. Hable con su médico antes de tomar un multivitamínico. Si lo aprueba, pídale a su farmacéutico que le recomiende uno que no contenga cobre. También debe hablar sobre cualquier otro suplemento dietético o preparación a base de hierbas que esté tomando o le gustaría tomar, para asegurarse de que no interactúen con sus medicamentos ni empeoren los problemas en su hígado^{3,6}. Si está siendo tratado con quelantes, puede observarse una reducción de los niveles de hierro en sangre, por lo que su médico podría recetarle suplementos de hierro¹.

6. Embarazo y lactancia

Siempre que sea posible, la planificación anticipada es beneficiosa. Idealmente, la paciente debe encontrarse en buen estado de salud general y con EW clínicamente estable y controlada antes de la concepción¹. Con terapia adecuada, la supervivencia de las mujeres con EW es excelente y, por tanto, el embarazo es totalmente factible. La EW no parece reducir la fertilidad si el metabolismo del cobre está adecuadamente controlado, y no hay que poner ninguna limitación a que las pacientes con una EW tratada queden embarazadas, aunque deben ser advertidas del riesgo de transmisión, cuyo riesgo dependerá del material genético de su pareja⁷. Se recomienda mantener el tratamiento siempre durante el embarazo. Recientemente se ha publicado un estudio en España, en el que una gran preocupación de las pacientes al quedar

embarazadas, son los potenciales efectos de los medicamentos en los bebés, pero existe evidencia de que una enfermedad bien tratada está asociada con gestaciones normales y un bajo riesgo de defectos en el nacimiento. Las pacientes con EW en edad fértil preguntarán a sus médicos sobre el embarazo y los perfiles de seguridad de sus medicamentos contra el cobre¹². Su especialista le dará las recomendaciones adecuadas.

Si es una mujer con EW y está embarazada o planea quedarse embarazada, debe pedirle a su obstetra que consulte con su especialista en esta enfermedad antes de recetarle vitaminas prenatales⁶.

El asesoramiento previo a la concepción debe incluir consejo genético y discusión de medicamentos y su seguridad en el embarazo y debe considerar la salud de la futura madre¹. En cuanto a anticoncepción, probablemente los espermicidas y los métodos de barrera, así como los preparados de progesterona, que no interfieren con el metabolismo del cobre son los más recomendados. Por el contrario, los estrógenos pueden reducir la excreción biliar de cobre, lo cual facilitaría la acumulación de cobre en los hepatocitos, mientras que los dispositivos intrauterinos pueden contener cobre, por lo que no se recomiendan.

La lactancia materna, a pesar de sus reconocidos beneficios, podría implicar daños potenciales para el bebé mientras que la madre lactante está en tratamiento para la EW, aunque la evidencia científica es baja. Se deben sopesar los pros y los contras de cada caso¹.

7. Registro nacional Enfermedad Wilson AEEH

La situación de la EW en España se ha recogido en diferentes estudios^{8,10,11} pero aún se necesita avanzar en el conocimiento de la enfermedad en España y de su situación real. Por ello, en 2021 se creó el primer Registro Nacional de la EW en España, bajo el amparo de la Asociación Española de Estudio del Hígado (AEEH). Actualmente este registro está activo reclutando pacientes y el personal médico podría solicitarle permiso para incluir sus datos de forma anonimizada en el mismo. A partir del registro puede obtenerse información muy útil de la situación clínica de los pacientes con EW.

Puede encontrar más información en la siguiente página web:

<https://aeeh.es/registro/registro-de-enfermedad-de-wilson/>



8. Apoyo al paciente

La Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson nace de la iniciativa de un grupo de familiares y enfermos de Wilson en el año 2000 y forman parte de ella familiares y enfermos de Wilson de toda España. La asociación pertenece también a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

ASOCIACIÓN
ESPAÑOLA DE
FAMILIARES Y
ENFERMOS DE
WILSON

La **Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson (AEFE)** proporciona importantes recursos educativos y servicios de apoyo para la Comunidad de enfermos de Wilson.

Los principales objetivos de la asociación son:

Dar visibilidad a la enfermedad. Si la enfermedad se conoce, se puede diagnosticar de manera más precoz.

Empoderar a los pacientes y familiares con información relativa a la enfermedad.

Ofrecer un punto de encuentro donde los pacientes y familiares pueden compartir sus experiencias, sentirse apoyados y aclarar sus dudas.

Colaborar con médicos especializados en la enfermedad para facilitar el conocimiento de ésta.

Fomentar que haya más y mejor investigación para conseguir, lo antes posible, un diagnóstico eficaz y precoz y tratamientos que mejoren la calidad vida de los enfermos de Wilson.

Colaborar con la industria farmacéutica para mejorar el conocimiento de la enfermedad, la fabricación y distribución de los tratamientos.

Colaborar con asociaciones de enfermos y familiares de Wilson de otros países para apoyarnos y compartir experiencias.

La finalidad de la Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson es mejorar la calidad de vida de los Enfermos de Wilson.

Contacto

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson (AEFE)

- Dirección: Calle Molineta, 1. Huércal de Almería.
- Correo electrónico: asociaciondewilson@gmail.com
- Teléfono: 634 582 680
- Página web: <http://enfermedaddewilson.org/>
- Facebook: <https://facebook.com/Wilsonyfamilia>
- Instagram: https://instagram.com/aeфе_wilson/



9. Referencias

1. Schilsky ML et al. 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*. 2023 Apr 1;77(4):1428-1455.
2. Sternlieb I. Perspectives on Wilson's disease. *Hepatology*. 1990 Nov;12(5):1234-9.
3. National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases. Enfermedad de Wilson. 2022. Disponible en: <https://www.niddk.nih.gov/health-information/liver-disease/wilson-disease>. [Último acceso: febrero de 2022].
4. European Association for Study of Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. *J Hepatol*. 2012 Mar;56(3):671-85.
5. Rodriguez-Castro KI, Hevia-Urrutia FJ, Sturniolo GC. Wilson's disease: A review of what we have learned. *World J Hepatol*. 2015 Dec 18;7(29):2859-70.
6. Campellone JV. Potential complication of multivitamin use in patients with Wilson's disease. *Am J Clin Nutr*. 1995 Jan;61(1):162.
7. Berenguer M y Bruguera M. Revista Monografías Hepatología Nº 1 – Volumen 1. 1-sep-2014
8. Berenguer M, et al Significant heterogeneity in the diagnosis and long-term management of Wilson disease: Results from a large multicenter Spanish study. *Gastroenterol Hepatol*. 2022 Nov 11:S0210-5705(22)00264-3.
9. Herrera-Quiñones G, Da Fieno AM, Compta Y, Fornis X, Mariño Z. Considerations for optimizing Wilson's disease patients' long-term follow-up. *Gastroenterol Hepatol*. 2022 Feb;45(2):146-154.
10. García-Villarreal L et al. Wilson disease: revision of diagnostic criteria in a clinical series with great genetic homogeneity. *J Gastroenterol*. 2021 Jan;56(1):78-89.
11. Rodrigo Agudo JL et al. Presentación clínica, diagnóstico y evolución a largo plazo en 29 pacientes con enfermedad de Wilson. *Rev Esp Enferm Dig*. 2008 Aug;100(8):456-61. Spanish. doi: 10.4321/s1130-01082008000800002. PMID: 18942896.
12. Mariño Zoe. Recent advances in diagnosis and management of Wilson disease. *Rev Esp Enferm Dig* 2023.

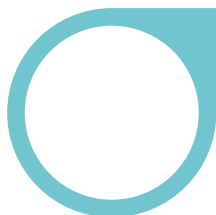
La información contenida en este material ha sido coordinada y revisada por la Dra. Marina Berenguer (Hospital La Fe, Valencia) y la Dra. Zoe Mariño (Hospital Clínic, Barcelona).

Este material se ha realizado gracias al soporte de Orphan.

Este es un contenido protegido por derechos de autor de Orphan. Está prohibido copiar, distribuir o utilizar de otro modo el contenido, para otros fines que no sean los casos legales de uso gratuito.



Información
al Paciente con
**Enfermedad
de Wilson**



ASOCIACIÓN
ESPAÑOLA DE
FAMILIARES Y
ENFERMOS DE
WILSON