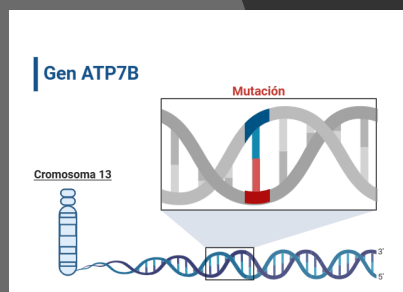




LA IMPORTANCIA DE UN DIAGNÓSTICO PRECOZ



El estudio de un gen llamado **ATP7B** puede confirmar el diagnóstico de la enfermedad de Wilson.

Es importante detectar la enfermedad rápidamente, puesto que si se trata pronto se pueden prevenir muchos síntomas y complicaciones.

INCIDENCIA Y PREVALENCIA

La **incidencia** de una enfermedad es la medida de los nuevos casos que aparecen en un determinado periodo de tiempo.

La **prevalencia** es la proporción de personas en una población que tienen la enfermedad en un momento dado.

Se calcula que hay una persona afectada de la enfermedad de Wilson por cada 29.000 a 40.000 personas, pese a que estas cifras pueden variar según la población.

TRATAMIENTO Y TERAPIAS

El tratamiento principal para la enfermedad de Wilson es la **quelación de cobre**, que implica el uso de medicamentos como la **d-penicilamina** y la **trientina** para eliminar el exceso de cobre del cuerpo.

Otras futuras terapias incluyen la **terapia génica**, que busca corregir la mutación que provoca la enfermedad.



En algunos casos también puede requerirse un **transplante de hígado.**

Otro tratamiento útil son las **sales de zinc**, que inducen a la creación de una proteína (metalotioneína), que se une al cobre y evita su absorción.

RECURSOS Y APOYO:

Una enfermedad de esta índole puede tener grandes consecuencias para la salud mental de la persona que la sufre.

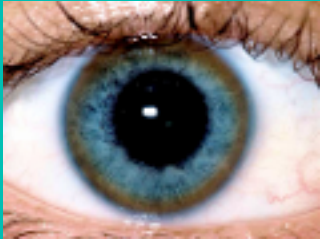
Tener un lugar donde poder informarte con veracidad, o donde compartir tus experiencias con alguien que está sufriendo unos síntomas similares a menudo es de gran ayuda.

Organizaciones como la **Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson** (A.E.F.E. de Wilson) ofrecen apoyo, información y recursos para pacientes y familiares (<http://enfermedaddewilson.org/>)



SÍNTOMAS Y DIAGNÓSTICO

El síntoma más característico son unos aros marrones en los ojos llamados "**Anillos de Kayser-Fleischer**", cuya detección se realiza a partir de un exámen ocular.

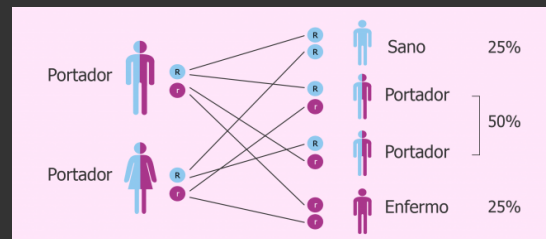


Otros síntomas comunes serían la **Ictericia**: una coloración amarillenta a la piel y ojos, dificultades al hablar, tragar o coordinarse, y pérdidas momentáneas del control muscular.

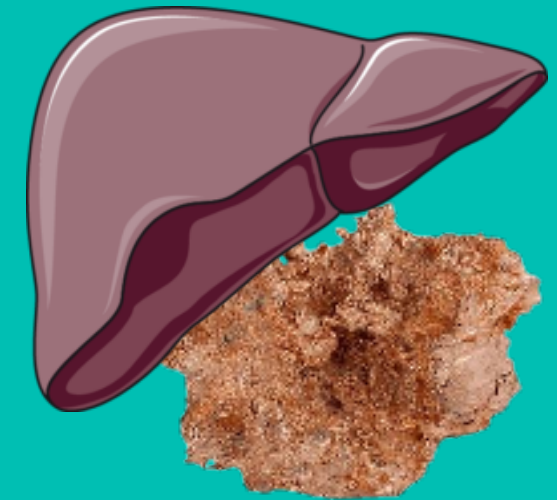
Las pruebas de diagnóstico más comunes son el **análisis genético**, análisis de la **presencia de cobre en la orina de 24h**, las **resonancias magnéticas** en el cerebro y las **biopsias hepáticas**. Además, también se revisa el **cobre libre en sangre**, las **transaminasas** y la **ceruloplasmina**.

QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE WILSON?

La **enfermedad de Wilson** (o EW) es un trastorno hereditario (es decir, se transmite de padres a hijos) que provoca una acumulación de cobre en varios órganos del cuerpo, especialmente en el **hígado** y en el cerebro, a pesar de que a lo largo del tiempo puede acabar diseminándose por otros órganos si no se trata.



ENFERMEDAD DE WILSON



Pol Díaz Matamala
2º Bachillerato