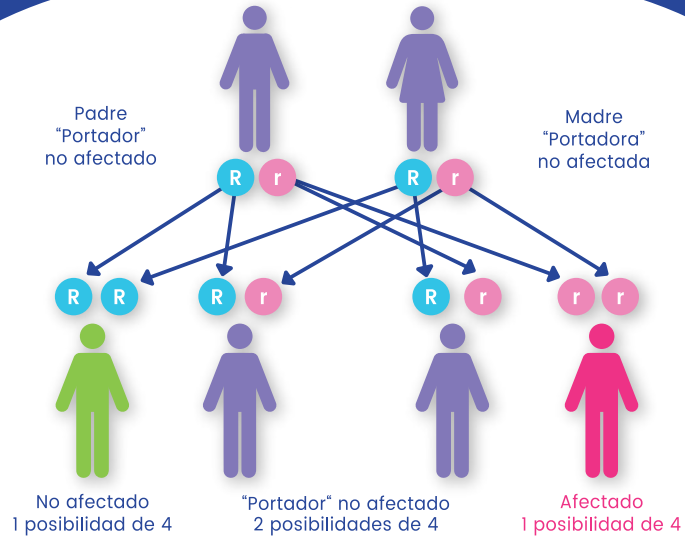




MEDOPS  
GROUP

ENFERMEDAD DE  
**WILSON**

Diagnóstico y Tratamiento



Prevalencia genética

**1/7,026**

#### FACTORES QUE CONTRIBUYEN A LA DISCREPANCIA

- > Epigenética
- > Metabolismo
- > Penetrancia incompleta
- > Diagnósticos erróneos

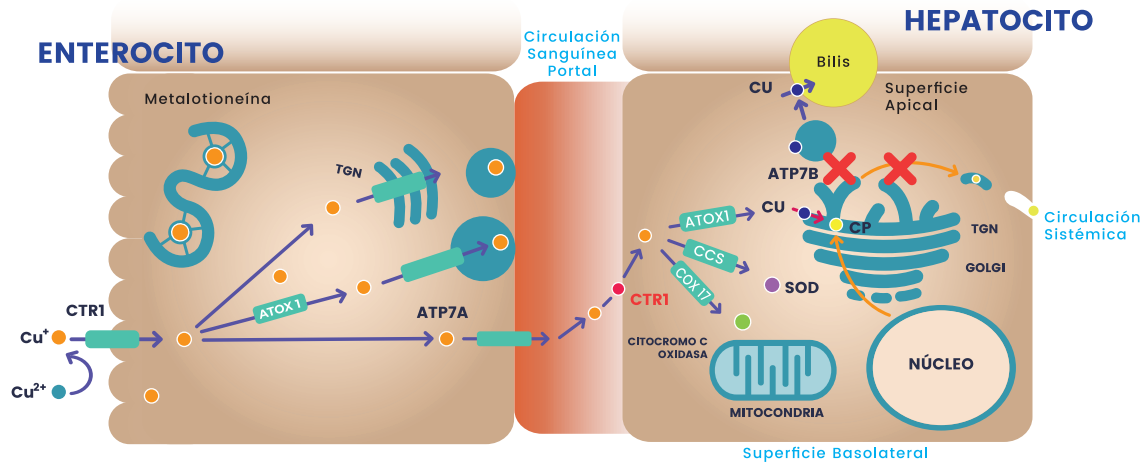
**1/30,000**

Prevalencia clínica

Leung et al. The Present and Future Challenges of Wilson's Disease Diagnosis and Treatment. Clin Liver Dis (Hoboken). 2021 Apr; 17(4): 267-270.

# GENERALIDADES Y FISIOPATOLOGÍA

- Autosómica recesiva.
- Alteración del metabolismo del cobre que ocasiona su acúmulo en diferentes tejidos: hígado, núcleos basales y córnea.
- Prevalencia: 1 en 10 mil a 30 mil nacidos vivos.
- Portadores: 1 en 90 tienen una copia anormal del gen ATP7B.



Modificado de Nishito Y et al. J Nutr Sci Vitaminol (Tokio). 2018 y Polishchuk RS, et al. Clinical and Translational Perspectives on Wilson Disease. 2019  
 Sandahl et al. The prevalence of Wilson's Disease: An Update. Hepatology. 2020 Feb;71(2): 722-732.

- El cobre se absorbe a nivel intestinal, proviene de alimentos como mariscos, vísceras, champiñones, chocolate, frutos secos y cereales integrales. La mayor parte se excreta por vía biliar.
- El diagnóstico y tratamiento precoz son fundamentales, la historia natural de la enfermedad es una progresión rápida con complicaciones que pueden llevar a discapacidad severa y muerte temprana.

# CLÍNICA



- > Asintomáticos
- > Elevación de transaminasas persistente
- > Esteatosis hepática
- > Ictericia, dolor abdominal
- > Hepatomegalia, esplenomegalia
- > Coagulopatía, perfil hepático alterado
- > Cirrosis compensada o descompensada
- > Cuadro similar a hepatitis autoinmune
- > Falla hepática aguda



- > Depresión (20-30%)
- > Trastorno bipolar
- > Cambios personalidad: leve irritabilidad, falta de auto control, alteración del comportamiento
- > Bajo rendimiento escolar
- > Ansiedad, distimia
- > Psicosis

Resumen de los síntomas neurológicos al momento de la presentación de la enfermedad de Wilson basado en 4 series de casos independientes

<b>Manifestaciones neurológicas iniciales</b>	<b>Pacientes (%)</b>
Disartria	46 - 97
Anomalía de la marcha/ataxia/cerebelar	28-75
Distonía	38-69
Parkinsonismo	12-58
Temblor postural	55
Disfagia	50
Corea / atetosis	6-30
Convulsiones	6-28
Temblor en reposo	4

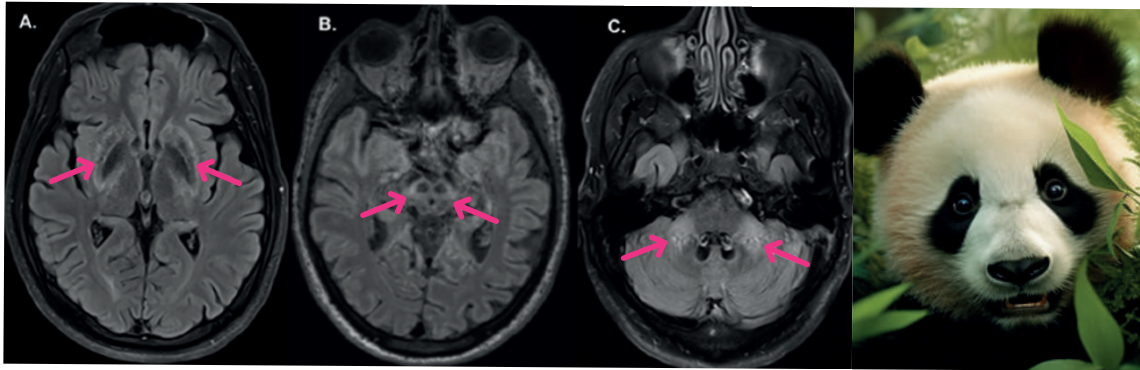
Schilsky et al. A multidisciplinary approach to the diagnosis and management of Wilson disease: 2022 Practice Guidance on Wilson disease from the AASLD. *Hepatology*. 2022 Dec 7. DOI: 10.1002/hep.32801.

Shribman et al. Investigation and management of Wilson's disease: a practical guide from the BASL. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2022 Jun;7 (6):560-575

# CLÍNICA

## RESONANCIA MAGNÉTICA

- > Hiperintensidad en secuencia T2
- > Afectación de ganglios basales, tálamo y núcleo dentado
- > Atrofia cortical generalizada y aumento del tamaño de los ventrículos.



## ANILLOS DE KAYSER - FLEISCHER

Halo de coloración amarillo-marrón- verdoso localizado en la periferia de la córnea, dado por el depósito de cobre en la membrana de Descemet.

- > Es raro encontrarlo en niños menores de 7 años.
- > Se encuentra en el 95% de pacientes con manifestaciones neurológicas y 50% de pacientes con enfermedad hepática.



# DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE WILSON

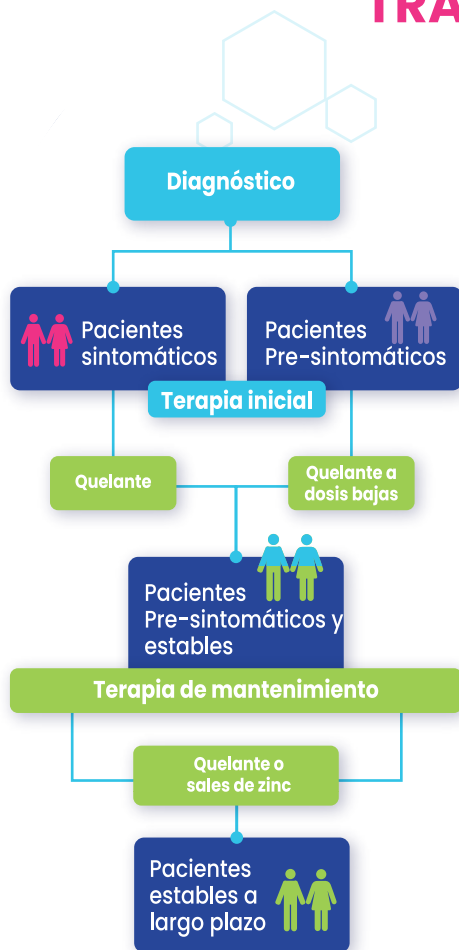
## CRITERIOS DE LEIPZIG

SÍNTOMAS Y SIGNOS CLÍNICOS TÍPICOS	
<b>Anillos de Kayser-Fleischer</b>	
Presentes	2
Ausentes	0
<b>Síntomas neurológicos*</b>	
Severos	2
Moderados	1
Ausentes	0
<b>Ceruloplasmina sérica</b>	
Normal (>0,20 g/L)	0
0,1-0,20 g/L	1
<0,1 g/L	2
<b>Anemia hemolítica Coombs-negativa</b>	
Presente	1
Ausente	0
OTROS TESTS	
<b>Cobre hepático cuantitativo (en ausencia de colestasis)</b>	
Normal (LSN= 50 µg/g peso seco)	-1
Hasta 5x LSN	1
>5x LSN	2
Hepatocitos rodanina-positivos**	1
<b>Cobre urinario (en ausencia de hepatitis aguda)</b>	
Normal	0
1-2x LSN	1
>2x LSN	2
Normal, pero >5x LSN luego de D-penicilamina	2
<b>Análisis de mutaciones</b>	
Detectadas en ambos cromosomas	4
Detectadas en 1 cromosoma	1
Sin mutaciones detectadas	0
Puntuación total	Resultado evaluación
4 o más	Diagnóstico confirmado
3	Diagnóstico posible, se necesitan más tests
2 o más	Diagnóstico poco probable

\*\*Si no se dispone de cobre hepático cuantitativo;  
\*O anomalías típicas en imágenes de resonancia magnética del cerebro. LSN, límite superior de la normalidad.

Sistema de puntuación desarrollado en la octava Reunión Internacional sobre la enfermedad de Wilson, Leipzig 2001  
EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. (2012). Journal Of Hepatology, 56(3), 671-685. DOI: 10.1016/j.jhep.2011.11.007

# TRATAMIENTO



## 1. Disminuir el depósito de cobre tisular existente:

- Terapia **quelante** de cobre inicial y de mantenimiento.
- Casos graves o que cursen con falla hepática aguda (ALF): *diálisis, hemofiltración, exanguinotransfusión y trasplante.*

## 2. Prevenir la acumulación continuada de cobre, tanto en tejido como en sangre:

- Evitar el consumo de alimentos ricos en cobre.
- Disminución de absorción de cobre intestinal: **sales de zinc**, con indicaciones específicas e individualizadas para pacientes pre-sintomáticos, terapia de mantenimiento post-quelante. **No indicada en cirróticos.**

## 3 Reducir o tratar eficazmente las complicaciones derivadas de la enfermedad:

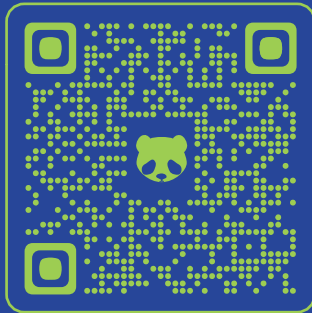
- Trasplante hepático: Falla hepática aguda, enfermedad descompensada que no responde al tratamiento.
- Rehabilitación muscular, ayudas técnicas, terapia psicológica al paciente y a su familia, asistencia social.
- Seguimiento y control multidisciplinario.

Schilsky et al. A multidisciplinary approach to the diagnosis and management of Wilson disease: 2022 Practice Guidance from the AASLD. *hepatology*. 2022 Dec 7. DOI: 10.1002/hep.32801.

Shribman et al. Investigation and management of Wilson's disease: a practical guide from the BASL. *Lancet Gastroenterol Hepatol*. 2022 Jun;7 (6):560-575

# MEDOPS GROUP

Para más información



¡Escanéame!

> **medopsgroup.com**

Info@medopsgroup.com

> **Ecuador**

Av. 6 de Diciembre y Boussingault.

Frente a la Plaza Argentina.

Torre 6, Oficina 303

+593 24754705

+593 993992804

> **Perú**

Av. República de Panamá,

3535 OF 403, San Isidro.

@medopsgroup



Este Boletín es exclusivamente informativo, dirigido a profesionales médicos | Todas las imágenes contenidas son sólo ilustrativas