



La Enfermedad De Wilson: Datos De Interés Para Pacientes

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE WILSON?

La enfermedad de Wilson es una enfermedad hereditaria causada por un gen defectuoso que causa que se acumulen niveles excesivos de cobre en el cerebro, en el hígado y en otros órganos.

¿CÓMO SE MANIFIESTA LA ENFERMEDAD DE WILSON POR PRIMERA VEZ Y CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS MÁS COMUNES?

Algunos síntomas de la enfermedad de Wilson pueden manifestarse en la infancia o en los primeros años de la edad adulta. Estos síntomas suelen incluir los siguientes:

- Movimientos involuntarios, incluyendo posturas anormales (como distonía) o temblor.
- Dificultad en el equilibrio o en la coordinación de las manos.
- Dificultad para hablar o tragar.
- Cambios cognitivos o en el comportamiento.

En la enfermedad de Wilson también son comunes los problemas hepáticos, los problemas de riñón o de corazón, o un recuento bajo de glóbulos rojos (anemia).

¿QUÉ CAUSA LA ENFERMEDAD DE WILSON?

La enfermedad de Wilson es hereditaria. Está causada por la mutación del gen específico que produce una proteína necesaria para eliminar el exceso de cobre del cuerpo. Esto conlleva que el cobre se acumule en el cuerpo, especialmente en el cerebro, en el hígado y en los ojos. El daño causado por el exceso de cobre produce los síntomas de la enfermedad de Wilson.

¿CÓMO SE PUEDE DIAGNOSTICAR LA ENFERMEDAD DE WILSON?

Es importante que los médicos observen con atención los síntomas de la enfermedad de Wilson, ya que es fácil no detectarla. Se diagnostica principalmente mediante análisis de sangre y orina.

La ceruloplasmina es una proteína fabricada en el hígado que se encarga de almacenar y transportar el cobre por el cuerpo. Para diagnosticar la enfermedad de Wilson puede solicitarse un análisis de sangre que mide esta proteína. Sin embargo, a veces esta prueba puede no detectar la enfermedad de Wilson, por lo que se recomienda una prueba de orina que mida los niveles de cobre. Esta prueba implica la recogida de orina durante un periodo completo de 24 horas y es muy importante realizarla de forma correcta para diagnosticar la enfermedad de Wilson.

Hay otras pruebas que se suelen asociar al diagnóstico de la enfermedad de Wilson, entre las que se incluyen:

- Exámenes oftalmológicos para detectar el depósito de cobre anormal en la córnea.
- Biopsia de hígado para confirmar el diagnóstico.
- Resonancia magnética del cerebro para detectar cambios asociados a la enfermedad de Wilson.
- Prueba genética para hacer un diagnóstico definitivo.

¿ES POSIBLE TRATAR LA ENFERMEDAD DE WILSON?

Sí. La enfermedad de Wilson es muy tratable. El diagnóstico y el tratamiento precoces son fundamentales para evitar daños irreversibles en el cerebro y en el cuerpo.

¿DEBO CAMBIAR MI DIETA?

Muchos de los alimentos habituales tienen cobre y la mayoría de las personas obtienen más del que necesitan. Si usted tiene la enfermedad de Wilson, lo mejor es evitar los alimentos ricos en cobre, o comer menos, como, por ejemplo:

- Chocolate
- Nueces
- Marisco
- Hígado

¿QUÉ TRATAMIENTOS EXISTEN?

Hay varios tipos de tratamiento disponibles para la enfermedad de Wilson, incluyendo:

- Fármacos que disminuyen la absorción de cobre en el intestino. Estos incluyen preparados de zinc y tardan un tiempo en actuar.
- Fármacos que se unen al cobre en el cuerpo. Estos incluyen d-penicilamina, trientina y tetratiomolibdato de amonio. Estos fármacos pueden tener efectos secundarios graves y no están disponibles en todos los países.
- En casos graves, el trasplante de hígado puede utilizarse para normalizar el metabolismo del cobre.

También pueden utilizarse medicamentos para mejorar los síntomas de la enfermedad de Wilson, incluidos los movimientos anormales. Hable con su médico sobre qué tratamiento o tratamientos pueden ser apropiados para usted.



International Parkinson and
Movement Disorder Society

La Enfermedad De Wilson: Datos De Interés Para Pacientes

¿DEBEN OTROS MIEMBROS DE SU FAMILIA HACERSE LAS PRUEBAS?

Dado que la enfermedad de Wilson es un trastorno genético, los miembros de su familia pueden estar en riesgo. La enfermedad de Wilson es un trastorno autosómico recesivo. Esto significa que se necesitan dos copias del gen defectuoso; una de la madre y otra del padre. La madre y el padre deberían estar bien, ya que tienen una copia normal. Sin embargo, los hermanos y hermanas pueden estar en riesgo; por lo que, si le diagnostican la enfermedad de Wilson y tiene hermanos, éstos deben someterse a pruebas de detección de la enfermedad. En raras ocasiones, puede ser necesario que otros miembros de la familia se sometan a las pruebas de detección. Asegúrese de preguntar a su médico o a un asesor genético si los miembros de su familia deben someterse a las pruebas de detección.