

**Tema: Enfermedad de Wilson**

**Nombre del alumno:  
Nicole Yuliveth García Guzmán**

**Nombre del docente: Rosvani Margine Morales Irecta**

**Materia: Inmunología**

**Cuarto semestre  
"B"**

## INFORMACIÓN

\*Es consecuencia de un trastorno del metabolismo del cobre y su depósito en el hígado, cerebro, riñón y otros órganos.

Enfermedad de origen genético de herencia autosómica recesiva.

gen que se relaciona con la enfermedad en la región q del cromosoma 13, identificado como **ATP7B**

**Fisiopatología** cobre facilita y permite la transferencia de electrones en muchas reacciones respiración mitocondrial, síntesis de melanina, metabolismo de la dopamina y del hierro, formación de tejido conectivo.

cobre de la dieta se absorbe en estómago y duodeno y es rápidamente transportado al hígado, absorción intestinal del cobre se realiza con la entrada en el enterocito (transportador CTR1) y paso a la sangre mediante el transportador ATP7A.

La EW es causada por mutación en el cromosoma 13, en los dos alelos del gen ATP7B

\***fracaso de función de ATP7B** consecuencias, la retención de cobre en exceso dentro del hepatocito, lo que origina un daño oxidativo en las mitocondrias (sufren trastornos en la cadena respiratoria y en la fosforilación oxidativa por el exceso de radicales libres); la síntesis de ceruloplasmina completa está disminuida y la proteína defectuosa en cobre (apoceruloplasmina) se detecta de forma incompleta por las técnicas habituales y tiene una vida media acortada, por lo que el nivel sérico es bajo. \*

El depósito en la membrana de Descemet corneal origina una imagen peculiar, el **anillo de Kayser-Fleischer**, normalmente visible solo mediante exploración con lámpara de hendidura y característico de los pacientes que ya tienen lesiones en los núcleos de la base

**CLÍNICA** EDAD → niños > tres a cinco años o adultos jóvenes

niños mayores, adolescentes y adultos predomina la afectación neurológica (síntomas extrapiramidales o cerebelosos que afectan sobre todo a la escritura, habla, temblor, distonía, rigidez ("Parkinson juvenil"))

ocular → anillo de Kayser-Fleisch, cardíaca → arritmias, renal → destrucción tubulo proximal, hepático → hepatomegalia, ictericia, hepatitis aguda, cirrosis, oseo → artritis,

## **DX**

**Signos** Anillo de Kayser-Fleischer (examen con lámpara de hendidura), Neuropsiquiátricos sugerentes de EW (o imagen típica cerebral en resonancia).

**Exámenes de lab** Cobre urinario (en ausencia de hepatitis aguda), Tinción con rodamina positiva (solo si no se puede cuantificar el cobre), Ceruloplasmina sérica, Análisis de mutaciones

**TX Dieta** → Evitar alimentos con alto contenido en cobre: chocolate, nueces y otros frutos secos, setas, moluscos, mariscos, vísceras y brócoli

**Tratamiento farmacológico** D-penicilamina, Trientine, Sales de zinc, Tetratiomolibdato.

ENFERMEDAD  
DE WILSON

De origen genético de herencia autosómica recesiva

consecuencia de un trastorno del metabolismo del cobre y su depósito en el hígado, cerebro, riñón y otros órganos

FISIOPATOLOGÍA

cobre de la dieta se absorbe en estómago y duodeno y es rápidamente transportado al hígado a eliminación del cobre en exceso tiene lugar por transportadores ATP7A hacia la circulación

CAUSADA POR

mutación en el cromosoma 13, en los dos alelos del gen ATP7B

CLÍNICA

niños mayores de tres a cinco años o

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

de la Vega Bueno, Á., & de la Pardina, J. C. (s/f). Enfermedad de Wilson. Aeped.es. Recuperado el 20 de junio de 2023, de [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/25\\_enf\\_wilson.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/25_enf_wilson.pdf)