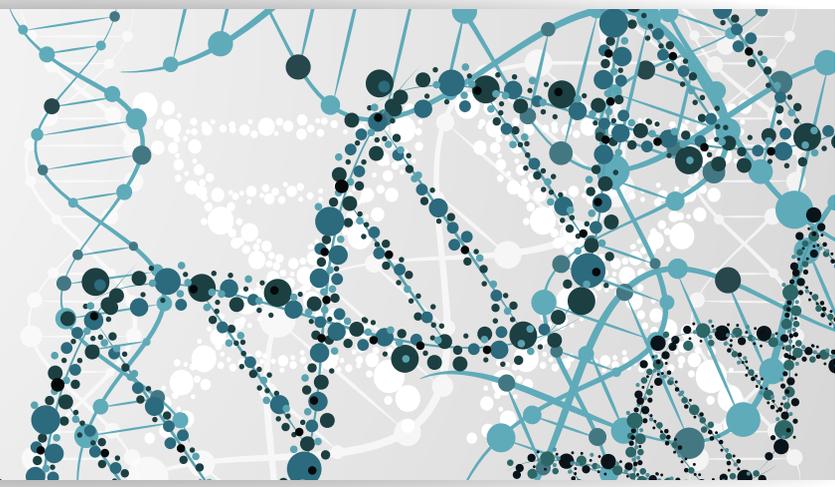


# GENE Seeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.



## Enfermedad de Wilson

junogenetics.com

### ¿Qué es la Enfermedad de Wilson?

Una enfermedad de inmunodeficiencia primaria caracterizada por microtrombocitopenia, eczema, infecciones y un mayor riesgo de manifestaciones autoinmunes y tumores malignos.

El espectro clínico es muy amplio, incluso dentro de las familias afectadas. Asimismo, la edad de aparición es muy variable. Algunos pacientes permanecen asintomáticos durante décadas, mientras que pocos presentan síntomas antes de los 3 ó 5 años de edad. La enfermedad puede observarse en niños después de los 3 años y la mayoría de los casos se desarrollan antes de los 40 años. También se han descrito casos de aparición tardía después de la quinta década de vida. La presentación clínica depende del sexo y la edad. En los niños, a una edad media de 10 años, suelen prevalecer las manifestaciones hepáticas, que suelen comenzar con daños en el hígado. En general, las manifestaciones hepáticas (hepatomegalia, hepatitis subaguda o crónica, insuficiencia hepática aguda o cirrosis con hipertensión portal) suelen preceder a los síntomas neurológicos. Las manifestaciones neurológicas (distorfia, temblor de intención, disartria, dificultades de coordinación, corea, coreoatetosis y trastornos de la marcha) pueden encontrarse junto con los síntomas hepáticos o pueden ser también los primeros síntomas clínicos. Los trastornos psiquiátricos aislados (depresión, fobias, comportamiento compulsivo, cambios de personalidad, agresividad o inestabilidad emocional) son raros y se observan con más frecuencia junto con la enfermedad hepática o neurológica. En los pacientes afectados también puede haber una amplia gama de otras manifestaciones: episodios hemolíticos agudos, retraso de la pubertad, amenorrea, abortos de repetición, anillos de Kayser-Fleischer debidos a depósitos de cobre en la membrana de Descemet, dolor óseo, artralgia y osteoporosis, arritmia, miocardiopatía, hematuria, síndrome nefrótico y litiasis renal. Se han notificado casos raros de carcinoma hepatocelular

### ¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Enfermedad de Wilson?

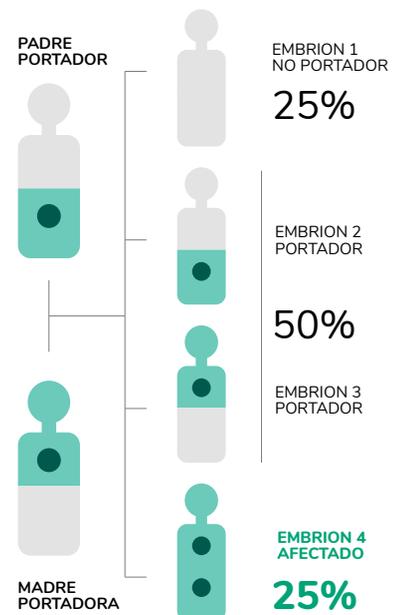
Si eres portador de Enfermedad de Wilson, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

### ¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Enfermedad de Wilson, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

### ¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Enfermedad de Wilson?

Cuando ambos padres son portadores de la Enfermedad de Wilson, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

