



## REVISIÓN

## Enfermedad de Wilson

María Dolores Hernández Villén<sup>a,\*</sup> y Sara López Martínez<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España

<sup>b</sup> Servicio de Análisis Clínicos, Hospital Virgen de la Luz, Cuenca, España

Recibido el 24 de febrero de 2010; aceptado el 23 de febrero de 2011

Disponible en Internet el 21 de abril de 2011

### PALABRAS CLAVE

Enfermedad de Wilson;  
ATP7B;  
Cobre;  
Ceruloplasmina

### KEYWORDS

Wilson's disease;  
ATP7B;  
Copper;  
Caeruloplasmin

**Resumen** La enfermedad de Wilson es un trastorno del metabolismo del cobre que se hereda de forma autosómica recesiva. Está causada por mutaciones en el gen ATP7B que codifica para una ATPasa tipo P implicada en el transporte de cobre dentro del hepatocito, tanto al interior del aparato de Golgi para su incorporación a la apoceruloplasmina como en la excreción biliar

**Documento completo  
sólo para socios de AEFA**

lo que genera lugar a la acumulación de cobre en otros órganos, especialmente en el sistema nervioso central, lo que puede dar lugar a manifestaciones neuropsiquiátricas y, en algunos casos, a la muerte. La importancia de que se realice un diagnóstico correcto y temprano, siendo esencial para ello la aportación del laboratorio clínico.

© 2010 AEBM, AEFA y SEQC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Wilson's disease

**Abstract** Wilson's disease is an autosomal recessive disorder of copper metabolism. It is caused by mutations in the ATP7B gene, which encodes a P-type ATPase that functions in the transport of copper inside the hepatocyte, both into the trans-Golgi compartment for incorporation into apo-caeruloplasmin, and into the bile, for excretion of the excess metal. Defective function of this protein leads to progressive copper accumulation, first in the liver but ultimately in the brain and other tissues, with mainly hepatic, neurological, psychiatric and ophthalmologic signs and symptoms. Nowadays, it still represents a diagnostic challenge due to it being an uncommon disease, with unspecific clinical manifestations, and limitations in the accuracy of the available diagnostic tests. The risk that it remains undiagnosed together with the availability of effective treatments stresses the importance of an early and correct diagnosis, with the clinic laboratory playing an essential role.

© 2010 AEBM, AEFA y SEQC. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mdhernandezv@sescam.jccm.es (M.D. Hernández Villén).