



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

La colaboración permitirá avanzar en el diagnóstico y la prognosis de la Enfermedad de Wilson

La Fundació per Amor a l'Art y el CIPF colaboran en la investigación de la enfermedad de Wilson

- **En el proyecto participa el Servicio de Hepatología, el de Gastroenterología Infantil, el Servicio de Neuropediatría y el de Neurología del Hospital Universitario i Politècnic La Fe**

Valencia (13/01/2016).- Esta mañana se han reunido en el Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) su director, D. Enrique Alborch y Doña Susana Lloret Segura, vicepresidenta de la Fundació per Amor a l'Art de la Comunitat Valenciana (FPAA), para firmar un acuerdo de colaboración para el Proyecto "Avanzar en el diagnóstico y prognosis de la enfermedad de Wilson", dirigido por la Dra. Carmen Espinós, investigadora principal de la Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares del CIPF, cuyas líneas de investigación se centran actualmente en la genética y fisiopatología de trastornos neurodegenerativos poco frecuentes.

En virtud de este acuerdo de colaboración, la FPAA realizará una aportación económica para incorporar un investigador predoctoral al Proyecto durante tres años y para sufragar los gastos derivados del proyecto.

El Proyecto de la Dra. Espinós propone el estudio genético con el fin de lograr un diagnóstico definitivo en los pacientes con Enfermedad de Wilson (EW) de la Comunidad Valenciana y de portadores de familiares sanos para una mejora en la atención que todos ellos reciben actualmente. Con este fin, este proyecto tiene como objetivos caracterizar las variantes genéticas que puedan contribuir al fenotipo de los pacientes Wilson e identificar biomarcadores de la enfermedad, útiles para el pronóstico de la misma y para valorar el tratamiento de nuevos fármacos.

La EW es una enfermedad rara con una prevalencia estimada de 1/30.000, debuta en un amplio margen de edades entre los 5 y los 50 años, aunque habitualmente en la segunda-tercera década de vida. Clínicamente cursa con manifestaciones hepáticas, neurológicas y de conducta. Esta enfermedad se produce por la acumulación progresiva de cobre en el organismo, debido a un fallo en la excreción biliar del cobre, originado por un mal funcionamiento de la proteína codificada por el gen ATP7B que se encarga del transporte del cobre y se localiza en el citoplasma de los hepatocitos.

En el diagnóstico molecular y reclutamiento de muestras de pacientes la Unidad de Genética y Genómica del CIPF colaborará con la Dra. Marina Berenguer, la Dra. Begoña Polo, las Dras. Isabel Sastre e Irene Martínez y el Dr. Miguel Tomás de los Servicios de Hepatología, de Gastroenterología Infantil, de Neurología y Neuropediatría, respectivamente, del Hospital Universitari i Politècnic La Fe, y se contactará con otros centros hospitalarios de la Comunidad Valenciana para lograr una serie lo más extensa posible. En colaboración con los médicos, una vez el diagnóstico



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

molecular se haya resuelto, se trabajará para la realización de una correlación genotipo-fenotipo relacionando rasgos clínicos con la mutación identificada.