
“Avanzar en el diagnóstico y la prognosis de la Enfermedad de Wilson”



PRINCIPE FELIPE
CENTRO DE INVESTIGACION

**Genética y Genómica de Enfermedades
Neuromusculares y Neurodegenerativas**
c/Eduardo Primo Yúfera 3, 46012 Valencia
Tel. +34 963 289 680

<http://espinos.cipf.es>
<http://www.cipf.es>

Con la financiación de:

FUNDACIÓ
PER —
AMOR A
— L'ART

<http://www.fpaa.es/>

Con la colaboración de:

ASOCIACIÓN
ESPAÑOLA DE
FAMILIARES Y
ENFERMOS DE
WILSON

LaFe
Hospital
Universitari
i Politècnic

 **Fundación para el Fomento de la
Investigación Sanitaria y Biomédica
de la Comunitat Valenciana**

La Enfermedad de Wilson, o degeneración hepatolenticular, es una enfermedad rara con una prevalencia estimada de 1/30000. Es un trastorno hereditario causado por una deficiencia en el metabolismo del cobre debido a alteraciones en la proteína ATP7B, encargada del transporte de este metal en el hígado. Un mal funcionamiento de esta proteína provoca un fallo en la excreción biliar y una acumulación progresiva de cobre en el organismo, especialmente en hígado, cornea y cerebro. Esta acumulación en estadios tempranos es reversible, pero en estadios avanzados es irreversible y puede ser mortal.

Desde el Centro de Investigación Príncipe Felipe, con el apoyo de la Fundació Per Amor a L'Art, estamos llevando a cabo un proyecto de investigación con el objetivo de avanzar en el diagnóstico y mejorar el pronóstico de estos pacientes. Para ello, por un lado pretendemos avanzar en el conocimiento sobre la epidemiología clínica y genética de esta enfermedad a partir del diagnóstico genético basado en el análisis molecular del gen *ATP7B*. Por otro lado, proponemos la identificación de la firma de microRNAs en plasma que puedan servir como biomarcadores de la enfermedad, que puedan ser utilizados para su pronóstico con el fin de anticiparnos a la evolución de la enfermedad y para ayudar al tratamiento farmacológico con la implementación de una medicina personalizada.
