

Guía de la enfermedad de Wilson

FUNDACIÓ —————
PER AMOR A L'ART
CENTRO DE COORDINACIÓN DEL EQUIPO WILSON



VNIVERSITAT
D VALÈNCIA



GENERALITAT
VALENCIANA



Fundació per al Foment de la
Investigació Científica Biomèdica
de la Comunitat Valenciana



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE FAMILIARES
Y ENFERMOS DE WILSON

Queremos agradecer su participación en esta investigación a todos los enfermos y familiares de enfermos de Wilson.

También agradecemos su colaboración a la Asociación Española de Enfermos de Wilson.

Autoría

Esta guía ha sido elaborada por la Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras FISABIO-UVEG con la colaboración y el asesoramiento del Equipo Wilson de la Fundació Per Amor a l'Art, formado por:

María Álvarez Saúco

Hospital General Universitario, Elche.

Marina Berenguer

Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

Clara Cavero Carbonell

Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, Valencia.
FISABIO-UVEG.

Carmen Espinós

Centro de Investigación Príncipe Felipe, Valencia.

Gloria González

Centro de Investigación Médica Aplicada, Pamplona.

Juan Marín

Hospital Clínico Universitario, Valencia.

Lucía Páramo Rodríguez

Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, Valencia.
FISABIO-UVEG.

Begoña Polo

Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

Jesús Prieto Valtueña

Centro de Investigación Médica Aplicada, Pamplona.

Ignacio Vicente Sandoval

Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, Madrid.

Con la colaboración de Paloma Jara, Responsable del Servicio de Hepatología y Trasplante hepático infantil del Hospital Universitario La Paz.

Financiación

Fundació Per Amor a l'Art

Obra Social "la Caixa"

Índice

Prólogo	5
01 ¿Qué es la Enfermedad de Wilson?	5
02 ¿Cuál es la causa?	5
03 ¿A cuántas personas afecta?	6
04 ¿Qué síntomas tiene?	6
05 ¿Quién le atenderá?	8
06 ¿Cómo se diagnostica?	9
07 ¿Cuál es el tratamiento?	10
08 ¿Cómo afecta este tratamiento a la calidad de vida?	12
09 ¿Por qué se debe llevar una dieta?	13
10 ¿Cómo seguir informado?	13

Prólogo

La Enfermedad de Wilson (EW) es una enfermedad rara, muy poco frecuente. Cualquier enfermedad rara produce en la persona afectada y en su entorno familiar, situaciones de estrés e incertidumbre, sobre todo en los momentos iniciales de su diagnóstico. El objetivo de esta guía de la EW es dar respuesta a esas primeras dudas.

Una de las características de la EW es que se trata de una enfermedad tratable farmacológicamente, siendo mucho mejor el pronóstico con un diagnóstico precoz. Estos tratamientos permiten tener una calidad de vida adecuada y un pronóstico vital igual al resto de población no afectada, con las pautas establecidas por el profesional médico siempre que se realice un seguimiento clínico constante y cuidadoso.

01

¿Qué es La Enfermedad de Wilson?

La EW es una enfermedad hereditaria, que se produce por el depósito de cobre en nuestro cuerpo, especialmente en el hígado y cerebro, pero también en el riñón, córnea y glóbulos rojos de la sangre. La EW puede debutar a cualquier edad, desde el niño pequeño o lactante hasta el adulto.

El cobre es un metal necesario para muchos aspectos del funcionamiento de nuestro cuerpo, pero debe estar en cantidades adecuadas. Tanto en exceso como en defecto se convierte en potencialmente tóxico y/o perjudicial para el cuerpo humano. Se encuentra en la dieta diaria de múltiples alimentos. Por esto, disponemos de un mecanismo muy eficaz para eliminar el exceso de cobre que ingerimos, a través de su eliminación por el hígado. Las personas con EW no pueden eliminar correctamente el cobre de su cuerpo, acumulándose y produciendo esta enfermedad.

02

¿Cuál es la causa?

La causa de la EW son mutaciones en el gen ATP7B, situado en el cromosoma 13. Este gen es el encargado de regular una proteína transportadora de cobre, que al alterarse y no funcionar correctamente, provoca un “bloqueo” de su eliminación biliar, acumulándose cobre “en exceso” en nuestro cuerpo.

03

¿A cuántas personas afecta?

Estadística General

La EW es una enfermedad que pertenece a la categoría de las enfermedades raras (en Europa, aquellas que afectan a menos de cinco personas por cada diez mil habitantes¹), por lo que es necesario fomentar su conocimiento tanto entre profesionales sanitarios como en las personas afectadas y sus familiares. Orphanet² estima que la prevalencia de la EW está entre 10 y 90 casos por millón de habitantes.

Estadística en la Comunidad Valenciana

El Sistema de Información de Enfermedades Raras en la Comunitat Valenciana (SIER-CV)³, es un registro de base poblacional de Enfermedades Raras (ER) con residencia administrativa en cualquier municipio de la Comunitat Valenciana. Este registro a su vez forma parte del Registro Estatal de Enfermedades Raras.

El SIER-CV ha identificado 191 pacientes, para el período 2000-2012, con el código 275.1 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión-Modificación Clínica (CIE9 - MC) que engloba a los “Trastornos del metabolismo del cobre” dentro de los cuales se encuentra la EW.

Tras la revisión de los 179 pacientes con documentación clínica disponible, se han confirmado 62 casos (64,5% hombres y 35,5% mujeres), lo que supone una prevalencia de 12,1 por millón de habitantes en la Comunitat Valenciana.

En esta prevalencia, con la finalidad de mejorar la información que recoge el SIER-CV, se han incluido casos con EW proporcionados por el Servicio de Medicina Digestiva del Hospital Universitario y Politécnico de la Fe (Valencia). Pese a esta incorporación de casos, el valor de prevalencia obtenido hace posible considerar la existencia de casos no identificados por las fuentes de información disponibles en la actualidad o la existencia de casos no diagnosticados, al aproximarse al nivel inferior del intervalo estimado por Orphanet.

¹Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, Hughes DA. Rare Disease Terminology and Definitions - A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research Rare Disease Special Interest Group. Value Health. 2015; 18: 906-14.

²<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

³Por la Orden de 7 de marzo de 2012 del Conseller de Sanidad se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana. En DOGV núm. 6748 del día 4 de abril de 2012.

04

¿Qué síntomas tiene?

La EW puede ser durante muchos años asintomática, lo que dificulta su diagnóstico y retrasa su tratamiento. El debut clínico es muy variable, habitualmente se presenta en la primera o segunda década de la vida y suele consistir en una combinación de desórdenes hepáticos, neurológicos y psiquiátricos. Los síntomas pueden ser el resultado de la afectación de un órgano o de varios, por lo que su presentación clínica es muy variada. *Si no pensamos en la EW, el diagnóstico puede retrasarse, incluso décadas.* El retraso diagnóstico hace más difícil el tratamiento, ya que en los pacientes neurológicos, el tratamiento además de fármacos, requiere otras medidas, como rehabilitación física y del lenguaje.

Típicamente, lo primero que suele estar alterado es la bioquímica del hígado, es decir existe una alteración persistente de las pruebas de función hepática (elevación de las transaminasas y/o de la bilirrubina en suero). Esta alteración de los análisis no produce manifestaciones clínicas en un porcentaje alto de casos, por lo que se retrasa el diagnóstico porque no es habitual hacer analíticas a niños o adolescentes que no tienen molestias o no se sienten enfermos. Tras comprobar la alteración persistente de los análisis del hígado, se debe comprobar que ésta no es atribuible a otras causas de afectación del hígado. En algunos pacientes, esta alteración analítica se acompaña de síntomas neurológicos, tales como disminución del rendimiento escolar, cambios de conducta o aparición de alteraciones del movimiento corporal (temblor, adopción de posturas involuntarias anómalas, rigidez, falta de coordinación en los movimientos de los miembros).

En niños pequeños^{4,5}, la enfermedad puede tardar en manifestarse clínicamente. El diagnóstico en menores puede realizarse mediante un análisis de sangre, en el que una elevación de las enzimas hepáticas (transaminasas) debe hacer pensar en una posible EW. Es especialmente importante pensar en la posibilidad de afectación por EW en adolescentes ya que las alteraciones hepáticas, suelen asociarse a síntomas neurológicos (el más típico es el temblor y la falta de coordinación muscular o ataxia) y de comportamiento (menor rendimiento escolar, aumento de la impulsividad, alteraciones del ánimo), y es difícil diferenciarlas de los propios comportamientos de la adolescencia.

Cuando la enfermedad se inicia en la edad adulta, es más frecuente que los primeros síntomas sean neurológicos, pero en estos, si les hacemos una analítica casi en el 100% de casos detectaremos afectación concomitante del hígado. Sin embargo no es excepcional que con independencia de la edad del paciente, la primera manifestación sea causada por síntomas de anemia hemolítica (por aumento en la destrucción de glóbulos rojos en la circulación sanguínea) o, lo que es más grave, que el primer síntoma sea el fallo hepático. Este fallo hepático puede ser agudo, en forma de hepatitis crónica que evoluciona hacia la cirrosis si no se trata, o fulminante (en el 5% de los pacientes), y sólo puede solucionarse con un trasplante de hígado urgente. Como el defecto genético está en el hígado, la enfermedad no se reproduce tras el trasplante.

Además, cuando la enfermedad hepática no se trata aparece fatiga, vómitos, pérdida de apetito y de peso. En fases más avanzadas de la enfermedad, con la cirrosis, puede aparecer la ictericia u otras complicaciones evolutivas de la cirrosis, como son la ascitis (acumulación de líquido en el abdomen), edemas (retención de líquido en las piernas), encefalopatía (alteraciones de la función mental), o trastornos en otros órganos como es el riñón o los glóbulos rojos (anemia hemolítica).

⁴Jara Vega P et al. La enfermedad de Wilson: formas de presentación en la infancia. *Gastroenterol Hepatol.* 2006; 29: 560-7.

⁵Jara P. Trastornos hepáticos en el niño. Madrid: Ediciones Tile Von Spain; 2014.

El 60-70% de los pacientes adultos muestra síntomas neurológicos. En ausencia de tratamiento la enfermedad progresa, los ganglios basales del cerebro son afectados y se produce una degeneración del córtex y la materia blanca; con ello aparecen síntomas extrapiramidales (dificultad en el habla, en el pensar, disartria, distonía, rigidez, temblores, convulsiones, migraña, insomnio) y los síntomas psiquiátricos empeoran.

Cuando la enfermedad se diagnostica en fase tardía, la alteración en las pruebas hepáticas se asocia a manifestaciones neurológicas más ostensibles. En estos pacientes (adultos generalmente) destaca el temblor postural e intencional, o distónico, cuya evolución nos hace sospechar enfermedades diferentes al temblor fisiológico o temblor esencial. Pueden aparecer otros signos como movimientos coreicos, tics, inestabilidad de la marcha, hiperreflexia y, con menos frecuencia, mioclonías y crisis convulsivas. Un 10% de los pacientes presenta un cuadro psiquiátrico que puede incluir desde cambios de personalidad, trastornos del ánimo, hasta clínica psicótica florida y deterioro cognitivo.

05

¿Quién le atenderá?

Los pacientes con EW han de ser atendidos en centros hospitalarios donde haya profesionales con experiencia en el tratamiento y seguimiento de estos pacientes. Esta atención, según sean sus síntomas y su edad, será proporcionada por: un pediatra especializado, un especialista en Digestivo (hepatólogo preferentemente) o en Neurología y/o Psiquiatría. Además, la implicación del Médico de Atención Primaria es fundamental, y según el caso, la de Rehabilitadores, Logopedas y/o Psicólogos.

Los diferentes centros hospitalarios y los profesionales deberán estar familiarizados para la realización de las pruebas diagnósticas correspondientes y para orientar al enfermo de EW sobre su régimen de vida y las diferentes opciones de tratamiento que existen en el momento actual.

En los pacientes ya diagnosticados el seguimiento es complejo, ya que exige monitorizar el cumplimiento del tratamiento, sobre todo en personas asintomáticas (en los que es difícil comprender una enfermedad que no les produce ningún síntoma), en momentos especiales de la vida como es la adolescencia, al inicio del tratamiento para comprobar la eficacia o toxicidad del mismo, o en fases ya más crónicas para detectar posibles efectos adversos de la medicación, valorar los cambios de la función hepática y comprobar la mejora o falta de mejora de los trastornos neurológicos, y determinar si existe afectación de otros órganos. Todo ello implica la necesidad de consultar especialistas diferentes, efectuar extracción de sangre para análisis, aplicar procedimientos instrumentales para comprobar la evolución de ciertos cambios, como el examen con lámpara

de hendidura para valorar la desaparición del anillo de Kayser-Fleischer en los ojos o el estudio con ecografía o fibroscan para ver la evolución del daño en el hígado. En ocasiones hará falta una visita para valorar el impacto del diagnóstico de una enfermedad genética en el paciente y sus padres y el asesoramiento de un o una trabajador/a social para resolver problemas de carácter laboral o social causados por su enfermedad. La asistencia integral con unidades multidisciplinarias tales como las que existen en otros países podría facilitar mucho este seguimiento, ya que la asistencia habitual en forma de actos fragmentados que consumen mucho tiempo y muchos desplazamientos al hospital, causa una gran insatisfacción al paciente y a sus acompañantes.

06

¿Cómo se diagnostica?

Se basa en la combinación de datos clínicos, análisis bioquímicos (en sangre y orina) y del gen ATP7B; ningún parámetro de laboratorio aislado permite el diagnóstico de la EW. En la actualidad, la realización de una biopsia hepática (para estudiar el “daño” producido en las células del hígado, pero sobre todo para comprobar si hay acúmulo de cobre) se reserva para los casos de EW en que no ha sido posible su diagnóstico con los análisis realizados o si se sospecha otra enfermedad asociada.

El diagnóstico se plantea ante una alteración de las pruebas hepáticas de causa no filiada o en niños o personas jóvenes con temblor u otros movimientos involuntarios, dificultades del lenguaje, alteraciones en la postura o en la marcha con deterioro cognitivo, en especial si se asocia a manifestaciones de enfermedad hepática. Ante la sospecha bien sea por síntomas neuropsiquiátricos o por afectación hepática, se debe solicitar alguna de las siguientes pruebas, según las manifestaciones y gravedad del afectado:

Un **estudio bioquímico** del cobre en sangre y orina. La EW cursa típicamente con una disminución de los niveles de ceruloplasmina (una proteína que actúa como transportadora de cobre en el plasma), estando elevados el cobre libre (no unido a ceruloplasmina) en plasma y la cantidad de cobre en orina. Un test de valor diagnóstico para los niños, pero no para adultos, es la prueba de la penicilamina, esta sustancia química se une al cobre en los tejidos y, unida al cobre, pasa a sangre y de ahí a la orina, promoviendo un aumento del cobre urinario. La penicilamina se administra por vía oral y tras su ingesta se mide la cantidad de cobre en la orina de 24 horas. Los pacientes con EW presentan un ascenso muy marcado del cobre urinario tras la toma de penicilamina.

Una **exploración oftalmológica** realizada con la lámpara de hendidura. Una alteración característica de la EW es el anillo de Kayser-Fleischer, consistente en la presencia de un halo verdoso en el margen externo de la córnea, detectable en

ocasiones a simple vista y más claramente mediante esta prueba. La presencia del anillo se detecta en el 60-95% de los pacientes con clínica hepática crónica, solo en el 30% de los niños con síntomas hepáticos agudos y casi en el 100% de pacientes con síntomas neurológicos.

En los pacientes con EW, la concentración de cobre en hígado está marcadamente elevada. Su cuantificación implica la realización de una biopsia hepática. Es una prueba con una especificidad muy alta para el diagnóstico, necesaria en casos dudosos, aunque es una prueba invasiva y con riesgos asociados.

Una **Resonancia Magnética Cerebral**, es útil para valorar alteraciones que apoyen el diagnóstico de la EW u otras patologías alternativas.

El **estudio genético** no es estrictamente necesario, pero sí conveniente realizarlo, para tener una confirmación diagnóstica. Se analiza la secuencia del gen ATP7B, lo que permite la caracterización de las mutaciones causantes de la enfermedad. *Es una técnica esencial para hacer el cribado de los familiares una vez diagnosticado el caso índice.*

Cabe destacar que en el año 2001 se propuso un sistema de puntuación, Escala Leipzig^{6,7} que ha facilitado notablemente el diagnóstico de esta patología el cual ha sido validado en la población adulta, y desde el año 2012 también validado en niños.

Es muy importante estudiar a los familiares directos (hermanos, hijos) de un paciente con EW. Aunque el riesgo de transmisión es bajo, el análisis del gen ATP7B buscando las mismas mutaciones que el caso índice, está justificado.

Es esencial que no exista un retraso en el diagnóstico de la enfermedad ya que esto conlleva, una demora en la aplicación del tratamiento, tan necesario para evitar las consecuencias irreversibles de la misma.

⁶Wilson's Disease Scoring System. Scoring system developed at the 8th International Meeting on Wilson's disease, Leipzig 2001. <http://gastroliver.medicine.ufl.edu/hepatology/for-physicians/wilsons-diseasescoring-system/>

⁷European Association for Study of Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. J Hepatol. 2012 Mar; 56(3): 671-85.

07

¿Cuál es el tratamiento?

Existen diversas opciones de tratamiento farmacológico y será el especialista el que determinará cuál es el más adecuado en cada momento. Debe tenerse en cuenta que la medicación es crónica “de por vida” y debe tomarse siguiendo unas estrictas indicaciones. Entender el tratamiento permite al enfermo de EW mantener un pronóstico vital igual al resto de la población.

El tratamiento debe realizarse cumpliendo con las pautas establecidas (dosis, horario, y muy importante para el tratamiento vía oral, el ayuno una hora antes de tomar la medicación y una hora después) y es absolutamente necesario ya que, de no administrarse, se produciría un agravamiento progresivo de la enfermedad hepática y de las lesiones neurológicas con un curso evolutivo invalidante y letal. El tratamiento de la EW está orientado para conseguir un equilibrio negativo de cobre en el organismo. Por ello, los tratamientos están enfocados a:

1_Disminuir la entrada de cobre en el organismo.

Para alcanzar esta finalidad se ha de recomendar a los pacientes una dieta baja en cobre (se evitará el chocolate, soja, hongos, marisco, frutos secos) y podrán ser tratados con Zinc por vía oral (50 mg de Zinc elemento, dosis de inicio 3 veces al día en adultos y 2 en niños pequeños). Un efecto secundario del Zinc es la gastritis. En algunos pacientes, la respuesta desde el punto de vista de la función del hígado no es suficiente. Los alimentos interfieren con la absorción de Zinc y por ello se requiere evitar comer 1 hora antes y 1 hora después de la toma de este elemento. Esta pauta de ayunas favorece, sin embargo, la aparición de gastritis.

2_Aumentar la eliminación de cobre del cuerpo.

Para conseguir esta finalidad se administran los llamados quelantes¹ del cobre que son fármacos que se unen al cobre y lo extraen de los órganos donde está acumulado transfiriéndolo a la sangre, desde donde pasa a la orina. Los quelantes, por tanto, movilizan el cobre de los depósitos y facilitan su eliminación urinaria. Con ello se establece un balance negativo del cobre (con el tratamiento la eliminación urinaria del metal supera su absorción intestinal) que ocasiona un progresivo vaciado de los depósitos orgánicos. En algunos pacientes con alto contenido de cobre en hígado el inicio del tratamiento con quelantes puede provocar un empeoramiento de los síntomas neurológicos como consecuencia del ascenso de los niveles sanguíneos de cobre y subsiguiente paso a cerebro. Los agentes quelantes más usados son:

a_ La *penicilamina* se utiliza a la dosis de 20 mg/kg/día en niños o 1-1,5 g/día en adultos dividida en dos o tres tomas diarias con el estómago vacío (1h antes o 2h después de las comidas) para evitar la interacción con el cobre de la dieta. Se recomienda asociar vitamina B6 (25 mg/día en una sola toma). Su eficacia se mide mediante la valoración del cobre urinario excretado en 24 horas ya que es un fármaco que potencia la eliminación de cobre por orina. Puede causar efectos secundarios significativos tales como anemia, lesiones cutáneas, alteraciones digestivas o daño renal. En un 30% de los pacientes aparecen efectos adversos severos que precisan la retirada del fármaco. Este tratamiento precisa un control periódico cuidadoso por parte del médico.

b_ El *trientine* es un quelante de cobre, menos potente que la *penicilamina*, que causa menos efectos secundarios que ésta última. Se administra a la dosis de 20 mg/kg/día en niños y 1-1,2 g/día en adultos dividida en dos o tres tomas a lo largo del día. Su efecto sobre la eliminación del cobre del organismo se valora de igual manera que para la *penicilamina*. Sin embargo, es un fármaco difícil de obtener en España y otros países por dificultades de almacenamiento sin que se estropee.

¹Quelantes: Se utiliza en el ámbito clínico como sinónimo de expulsar o eliminar el cobre del organismo.

Otro fármaco con capacidad de unirse al cobre es el *tetratiomolibdato de amonio*. Es un fármaco, aún experimental, que se utiliza en el caso de pacientes con manifestaciones neurológicas, generalmente exacerbadas por *penicilamina*, ya que, a diferencia de lo que ocurre en algunos casos tratados con *penicilamina*, no ocasiona empeoramiento del cuadro neurológico. No obstante se le ha implicado en algunos casos de anemia aplásica. La dosis óptima, la duración del tratamiento y la toxicidad a largo plazo no han sido bien establecidas.

3_Corregir el defecto genético.

Los tratamientos orientados a la corrección del defecto genético son básicamente dos: el trasplante hepático y la terapia génica. El trasplante de hígado está indicado en casos con enfermedad hepática avanzada (cirrosis) causante de complicaciones derivadas de la progresión de la lesión hepática o en los pacientes que debutan o tienen en su evolución un cuadro de fallo fulminante del hígado. El recambio del hígado lleva aparejada la normalización del metabolismo del cobre porque el defecto genético está en el hígado pero tiene un efecto limitado sobre las alteraciones neurológicas ya establecidas.

La terapia génica se ha ensayado experimentalmente en ratones con EW y sobrecarga masiva de cobre en hígado. En estos animales se pudo normalizar el metabolismo del cobre y vaciar de cobre el hígado. Este último efecto se consiguió potenciando la excreción del metal a la bilis (que es la vía fisiológica de eliminación del cobre del organismo) mediante la introducción en las células hepáticas de la versión correcta del gen ATP7B utilizando los denominados vectores de terapia génica, partículas semejantes a virus a los que se les puede insertar genes seleccionados que se inyectan intravenosamente (una dosis única) y actúan como vehículos para transportar al interior de las células el gen terapéutico. En el momento actual los ensayos clínicos de terapia génica en grupos de pacientes con EW están en fase de preparación. Sus resultados se esperan con gran expectación ya que podrían significar un giro sustancial en el tratamiento de esta enfermedad.

08

¿Cómo afecta este tratamiento a la calidad de vida?

Administrado en etapas precoces de la enfermedad, el tratamiento impide su progresión, y permite que la expectativa de vida de los pacientes tratados sea similar a la de la población general de su edad. Si desafortunadamente, el diagnóstico se hace en etapas avanzadas, la expectativa de vida puede verse comprometida.

El tratamiento se debe mantener durante toda la vida del paciente, lo que requiere disciplina por parte de este. El paciente debe ser consciente de que el interrumpir la medicación y volver a ella es peligroso por el efecto rebote, fun-

damentalmente por el riesgo de desarrollar cuadros de afectación fulminante del hígado en los que únicamente el trasplante puede salvarles o cuadros de afectación neurológica que pueden dejar secuelas irreversibles.

Seguir una dieta correcta (exenta de alimentos ricos en cobre) y la toma de medicaciones varias veces al día y en ayunas es, en muchos casos, difícil de llevar a cabo. Es importante explicar a los pacientes (especialmente a los menores) la importancia de la toma diaria de los diferentes medicamentos ya que con “ellos” podrá realizar una vida normal. Además, debemos educarles en hábitos saludables especialmente indicados en estos pacientes como prescindir del alcohol, y restringir aquellos alimentos con alto contenido en cobre (para mayor información, consultar en guías para el paciente y dietas¹).

¹<http://enfermedaddewilson.org/conociendo-la-enfermedad-de-wilson/guias-para-el-paciente/>

09

¿Por qué se debe llevar una dieta?

El cobre que entra en el organismo procede de la dieta. Por ello, los pacientes con EW, deben de evitar el consumo de alimentos ricos en cobre siguiendo las indicaciones dadas por el especialista. Algunos de los alimentos que hay que restringir son el chocolate, marisco, setas, frutos secos, vísceras o soja. El control de la dieta es importante aunque es preferible mantener una dieta con cobre a no asumir la enfermedad por estas restricciones. Si se cumple el tratamiento farmacológico y el seguimiento médico de forma adecuada, este exceso de cobre no se acumulará en el organismo o se detectará a tiempo. Por ello, el control en la alimentación siempre debe ir acompañado del tratamiento farmacológico adecuado y los controles médicos pertinentes.

10

¿Cómo seguir informado?

La Asociación Española de familiares y enfermos de Wilson puede ofrecerle información y ayudarle con consejos prácticos y/o con experiencias propias (<http://enfermedaddewilson.org/>), en la web de la Fundació per Amor a l'Art puede consultar los proyectos e investigadores que están estudiando sobre esta patología en diferentes ámbitos (<http://fpaa.es/>) y en la web de la Fundació per al Foment de la Investigació Sanitaria i Biomèdica de la Comunitat Valenciana (<http://fisabio.san.gva.es/>) dispone de información sobre la investigación epidemiológica de las enfermedades raras.