



PRINCIPE FELIPE  
CENTRO DE INVESTIGACION

La revista internacional 'Clinical Genetics' publica los resultados

## Investigadores del CIPF desarrollan una nueva herramienta para el diagnóstico genético de la enfermedad de Wilson

**La herramienta diagnóstica permite el análisis de la secuencia completa del gen ATP7B implicado en la enfermedad de Wilson**

**Este estudio ha contado con el apoyo del Instituto de Salud Carlos III, la Generalitat Valenciana y la Fundació Per Amor a l'Art**

**València (09.08.20).**- El equipo liderado por Carmen Espinós, investigadora jefa de la Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas del Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), en colaboración con el Hospital Politècnic i Universitari La Fe, el Hospital General Universitario de Elche, el CIBEREHD y la Facultad de Medicina de la Universitat de València, han desarrollado un método basado en secuenciación masiva que permite el análisis de la secuencia completa del gen ATP7B implicado en la enfermedad de Wilson (EW).

El diagnóstico precoz de la enfermedad de Wilson es esencial para evitar secuelas de la enfermedad e incluso, la muerte. De ahí la importancia del estudio genético realizado porque permite la detección de mutaciones, incluso en regiones del gen que habitualmente no se estudian.

El trabajo publicado incluye el análisis de 34 pacientes con enfermedad de Wilson de dos hospitales de la Comunitat Valenciana. Su estudio genético mostró que con el análisis estándar del gen ATP7B no se lograba identificar las mutaciones patológicas en todos los pacientes. Espinós y su equipo diseñaron un nuevo método para analizar toda la secuencia del gen ATP7B y de esta forma se diagnosticaron 30 pacientes.

Los cuatro casos sin resolver se investigaron posteriormente mediante secuenciación de exoma, es decir, analizando todas las regiones del genoma y, en dos de ellos, se detectaron mutaciones en el gen CCDC115 implicado en un trastorno de la glicosilación.

"La detección de mutaciones en CCDC115 subraya que otros trastornos pueden cursar con un cuadro clínico similar a la enfermedad de Wilson, lo que complica extraordinariamente el diagnóstico de estos pacientes con enfermedades raras", ha destacado la doctora Espinós. "Hay que continuar trabajando para acortar la odisea que viven los enfermos de raras para lograr un diagnóstico, ya que es imprescindible para recibir el tratamiento más adecuado en cada caso", ha añadido.

CON LA FINANCIACIÓN DE:





PRINCIPE FELIPE  
CENTRO DE INVESTIGACION

Este estudio ha contado con el apoyo del Instituto de Salud Carlos III, la Generalitat Valenciana y la Fundació Per Amor a l'Art.

### Sobre la enfermedad de Wilson

La enfermedad de Wilson (WD) es un trastorno genético (se transmite por herencia autosómica recesiva) que produce una acumulación anormal de cobre principalmente en el hígado, cerebro, riñón y córnea, causados por mutaciones en el gen ATP7B. A la mayoría de las personas se les diagnostica la enfermedad de Wilson entre los 5 y los 35 años, pero también puede afectar a personas más jóvenes o más mayores. El cobre juega un papel fundamental en el desarrollo saludable del sistema nervioso, huesos, colágeno y melanina.

Normalmente, el cobre se absorbe de los alimentos y el exceso se excreta a través de una sustancia producida en el hígado (bilis). Sin embargo, en las personas que tienen la enfermedad de Wilson, el cobre no se elimina correctamente y, en su lugar, se acumula, posiblemente hasta alcanzar un nivel que supone un riesgo para la vida. Si se diagnostica pronto, la enfermedad de Wilson es tratable, y muchas personas que padecen este trastorno tienen buena calidad de vida.

Enlace artículo: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/cge.13719>

Contacto:  
[prensa@cipf.es](mailto:prensa@cipf.es)  
tf. 616469440

CON LA FINANCIACIÓN DE:

