

## Índice general

1. Índice general .....	1
1.2 Índice de tablas y figuras.....	2
2. Resumen.....	4
3. Introducción .....	5
4. Objetivos.....	6
5. Revisión bibliográfica.....	7
5.1 Epidemiología.....	7
5.2 Etiología.....	7
5.3 Metabolismo del cobre.....	8
5.4 Fisiología.....	9
5.5 Fisiopatología.....	11
5.6 Clínica.....	15
5.7 Diagnóstico.....	19
5.8 Pronóstico.....	34
5.9 Tratamiento.....	35
5.9.1 Actuales terapias.....	38
5.9.2 Efectos adversos .....	46
5.9.3 Embarazo y tratamiento.....	47
5.9.4 Nuevas estrategias terapéuticas.....	48
6. Conclusión.....	54
7. Referencias .....	56

## 1.2 Índice de tablas y figuras

<b>Figura 1:</b> Representación esquemática de la organización transmembrana de ATP7.....	11
<b>Figura 2:</b> Representación esquemática de la localización de ATP7A y ATP7B inducida por cobre.....	13
<b>Figura 3:</b> Mecanismo de formación de ROS a partir de la reducción de cobre .....	14
<b>Figura 4:</b> Anillo de Kayser-Fleischer, visible en el limbo corneal de un paciente con la EW.....	18
<b>Tabla 1:</b> Sistema de puntuación desarrollado en la 8ª Reunión Internacional sobre la enfermedad de Wilson.....	20
<b>Tabla 2:</b> (A) Sistema de grados utilizados en la guía de práctica clínica de la EASL . (B) Sistema de las recomendaciones que se utiliza en la guía de prácticas clínicas de la AASLD.....	21
<b>Tabla 3:</b> Recomendaciones para el diagnóstico de la EW y su categorización según EASL y AASLD.....	23
<b>Figura 5:</b> Aproximación al diagnóstico de la EW en un paciente con enfermedad hepática inexplicable.....	24
<b>Figura 6:</b> Aproximación al diagnóstico de la EW en un paciente con un trastorno neurológico o enfermedad psiquiátrica con o sin enfermedad hepática.....	25
<b>Figura 7:</b> Coloración de cobre mediante la utilización de rodamina, los depósitos se observan en los gránulos citoplasmáticos de los hepatocitos de color naranja .....	30
<b>Figura 8:</b> Imagen de Tomografía por Resonancia magnética.....	31

<b>Tabla 4:</b> Índice de pronóstico en la enfermedad de Wilson, modificado por Dhawan y colaboradores.....	34
<b>Tabla 5:</b> Recomendaciones para el tratamiento de la EW y su categorización según EASL y AASLD.....	37
<b>Figura 9:</b> Estructura química de la D- penicilamina y asociada al cobre .....	39
<b>Figura 10:</b> A: Estructura química de Trientina. y Estructura química de la Trientina asociada al cobre.....	41
<b>Tabla 6:</b> Comparación de principales opciones terapéuticas farmacológicas para EW .....	43