



- Mission
- Organizzazione
- Piano Strategico
- Relazione Sanitaria
- Attività Scientifica
- Comitato Etico
- Joint Commission International
- Progetto Qualità ISO 9001
- Progetto Balanced Scorecard
- L'Ospedale in cifre
- Corsi e Convegni

- OPBG in Cambogia

- Prenotazioni
- Come raggiungere la Sede di Roma - Baldelli
- Ufficio Relazioni con il Pubblico - URP
- Come raggiungere la Sede di Roma - Sant'Onofrio
- Come raggiungere la Sede di Palidoro
- Come raggiungere la Sede di Santa Marinella
- Domande Frequenti
- Associazione Bambino Gesù Onlus

 Nome  
 utente

Password

[Registrati](#)  
[Password](#)  
[dimenticata?](#)

Iscriviti alla Newsletter

 E-  
 mail:

## Malattia di Wilson

Unità Operativa di Epatologia

*E' una patologia causata da difetti genetici nel trasporto del rame.*

### Manifestazioni cliniche

La malattia di Wilson è una malattia causata da difetti genetici nel trasporto del rame.

**Il rame è un elemento essenziale per la salute dell'uomo.** È infatti insostituibile la sua presenza per la funzione di una serie di enzimi. **Ma il rame può essere anche fortemente tossico.**

La malattia di Wilson presenta gravi manifestazioni a carattere tossico per l'accumulo nei tessuti del rame.

I geni delle malattie di Wilson e di Menkes sono stati clonati recentemente e la proteina della malattia di Wilson è molto simile a quella responsabile della malattia di Menkes. Entrambe hanno sei siti di legame con il rame.

Il gene della malattia di Wilson è costituito da 21 esoni distribuiti lungo circa 80 kb di DNA genosomico. Sono note alcune mutazioni che causano la malattia di Wilson; la più frequente è la **His 714 Gln**.

La malattia di Wilson, ereditata in modalità autosomica recessiva, ha un'incidenza di 1 su 50-100.000 nati vivi e una frequenza di portatori sani di circa 1 su 90. In Sardegna l'incidenza della malattia è più elevata ed è circa 3-5:16.000.

La manifestazioni cliniche della malattia di Wilson sono la diretta conseguenza dell'accumulo tissutale di rame libero.

### Segni clinici della malattia di Wilson

#### Frequentemente

Insufficienza epatica cronica

Neurologici (tremore, disartria, atassia, incoordinazione motoria)

Psichiatrici

Oftalmologici

#### Raramente

Insufficienza epatica acuta

Endocrinologici

Scheletrici

Cardiaci

Calcoli della colecisti

I sintomi a carico del fegato predominano nei bambini, quelli neuropsichiatrici sono soprattutto presenti nei pazienti adolescenti e negli adulti.

Si possono riscontrare inoltre sintomi a carico degli occhi, dei reni, dello scheletro, del cuore e manifestazioni ematologiche ed endocrine.

L'interessamento iniziale a carico del fegato è limitato ad aumento del suo volume con ipertransaminasemia e successiva evoluzione

## Tag Cloud

Aferesi Alimentazione Allergia alimentare Anoressia Assistenza Stranieri Cellule staminali Chirurgia pediatrica Coagulopatia Comunicato stampa Corsi e convegni Dermatologia Dieta Dietologia Dislessia Disturbi Donazione autologa Epilessia Ernia Diaframmatica Esami - analisi - visite Esami clinici Fibrosi cistica Fotoferesi Genetica Medica Immunoassorbimento Informazioni utili Ingegneria clinica Malattia Genetica

**Malattie** Malattie e disturbi del sistema nervoso Malattie e disturbi della vista Malattie e disturbi dell'apparato digerente Malattie e disturbi naso - orecchio e gola Malattie e problemi ortopedici Malattie genetiche Malattie infettive

**Missioni Umanitarie**

Natale Otorinolaringoiatria Pediatria Radiografia Reflusso vescico uretrale Relazione sanitaria Ricette Scuola Sindrome di Down Sostieni l'Ospedale Strabismo Test del sudore Tosse Vaccinazioni

verso una progressiva insufficienza epatica a carattere cirrotico con ipertensione portale, varici esofagee, splenomegalia e ascite.

Frequente è il riscontro di un'anemia emolitica che predispone alla calcolosi delle vie biliari con livelli molto bassi, addirittura indosabili, della fosfatasi alcalina sierica.

L'evoluzione in molti casi è lenta e la cirrosi è sufficientemente compensata. Rara è la presenza di un'epatite cronica attiva, che a volte viene confusa con un'epatite virale.

Ancora più rara l'epatite acuta fulminante con ittero, associato a difetti della coagulazione ed encefalopatia.

I sintomi neurologici compaiono nella seconda e terza decade di vita, abitualmente associati alla presenza dell'anello di Keiser-Fleischer che, nelle fasi iniziali, si presenta nella parte superiore dell'iride, in forma di semiluna, con colore variabile dal marrone – verde al giallo – verde, al colore bronzo.

L'alterazione, visibile a volte anche a occhio nudo o meglio con lampade a fessura, non è specifica ed è raramente presente anche nella cirrosi biliari primitive.

Spesso ai sintomi neurologici si associano sintomi psichiatrici quali depressione, nevrosi, psicosi, fobie.

Alla sintomatologia epatica, neurologica, psichiatrica e oculare può associarsi raramente una patologia renale caratterizzata da diabete glucofosfoaminico.

### Aspetti diagnostici

La conferma diagnostica è data, oltre dalla triade (epatopatia, manifestazioni neuropsichiatriche e anello di Keyser – Fleicher):

- dai bassi livelli della ceruloplasmina sierica ( <20 mg/dl),
- dagli alti valori del rame non ceruloplasmatico nel siero,
- dalla forte eliminazione del rame nelle urine sino a valori abitualmente >100µg/dl nelle 24 ore che possono raggiungere valori superiori a 5000 µ/24 ore nelle forme a esordio fulminante.

Le attuali metodiche di chimica clinica non consentono di individuare i portatori sani della malattia. Recentemente è stato proposto lo screening neonatale per la malattia di Wilson, basato sulla determinazione della ceruloplasmina su campioni di sangue raccolti su carta da filtro.

La diagnosi molecolare è possibile ed è estensibile ai membri delle famiglie nelle quali è stato identificato un caso.

La diagnosi prenatale è possibile mediante metodi di analisi del DNA.

### Aspetti terapeutici

Orientamenti attuali di terapia nella malattia di Wilson

#### Fase clinica

#### Farmaco di scelta

Fase presintomatica;  
ravidanza;  
terapia di mantenimento

Zinco

Sintomi epatici

Chelante da solo  
(penicillamina, trientine)  
fino a normalizzazione  
della transaminasi

Sintomi neurologici

Tetratiomolibdato  
(8settimane) o altro  
chelante (a basse dosi)

Insufficienza epatica  
acuta

Tetratiomolibdato o altri  
chelanti, plasmaferesi,  
trapianto di fegato

Innanzitutto è consigliabile evitare cibi con elevato contenuto di

rame: ostriche, fegato, noci, funghi, cacao, legumi.  
È quindi utile ridurre il contenuto di rame dell'organismo mediante chelanti del rame quali la D – penicillamina, la trietilentetramina cloridato e il tetratiomolibdato di ammonio, e la somministrazione di zinco.



[Copyright](#)

Per contattarci scrivi a [info@opbg.net](mailto:info@opbg.net)  