



EVALUACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE WILSON POR COBRE INTERCAMBIABLE

Nuria Padilla Apuntaté, Carmen Gracia Puerto Cabeza, Celia García Carro, Elena García González
Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN

La EW es un trastorno hereditario del metabolismo del cobre (Cu), con manifestaciones hepáticas y neuropsiquiátricas que empeoran con el retraso del tratamiento. Hoy en día no existe una prueba bioquímica rápida, sencilla y fiable que permita un diagnóstico inequívoco de la EW, teniendo que recurrir a la biopsia hepática. Recientes estudios postulan la determinación de cobre intercambiable (CuExch), Cu sérico no unido a ceruloplasmina, como una nueva posible herramienta diagnóstica, ya que en teoría debe encontrarse elevado en el suero de los pacientes con EW. El resultado se expresa como porcentaje del total de la concentración sérica de cobre.

$$\text{REC}(\%) = \text{CuExch} / \text{Cu}_{\text{total}} \times 100$$

OBJETIVOS

Evaluar la utilidad de la determinación de CuExch y de su cálculo.

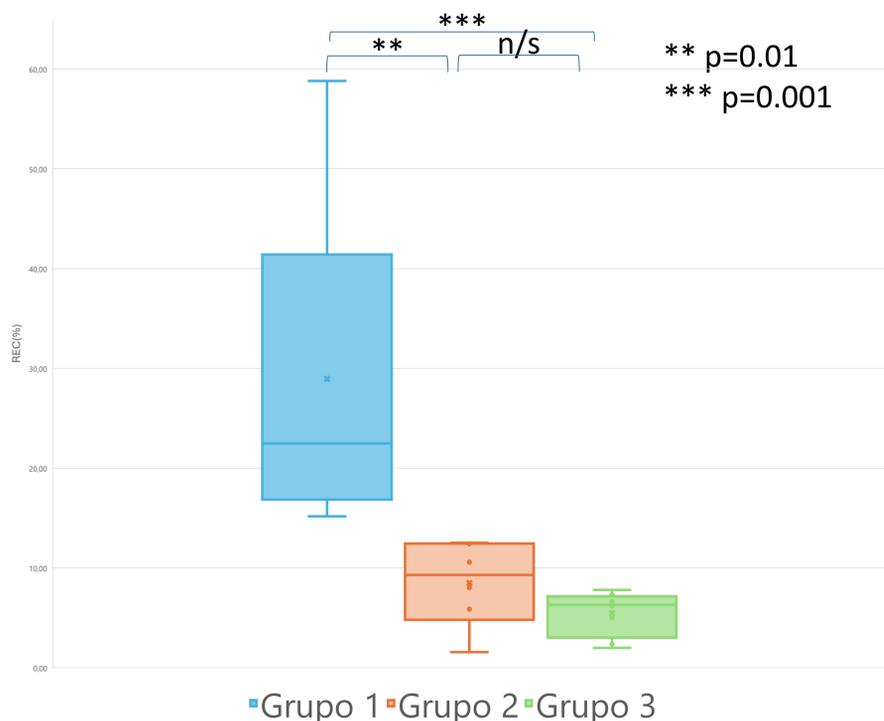
MATERIAL Y MÉTODOS

El cobre sérico total se cuantificó mediante espectrometría de masas con plasma acoplado inductivamente (ICP-MS NexION® 2000, Perkin Elmer). El protocolo utilizado para la determinación de CuExch parte del procedimiento propuesto por El Balkhi et al¹. Se analizaron 21 muestras de 3 grupos de pacientes. Los resultados se compararon mediante el test estadístico Kruskal Wallis con un nivel de significación $\alpha=0,05$.

- Grupo 1: 7 pacientes con EW
- Grupo 2: 6 pacientes sin sospecha de EW que presentaron cobre y ceruloplasminas similares a los pacientes con EW (desnutrición severa, hepatopatía, cirrosis hepática, Alzheimer).
- Grupo 3: 8 pacientes control con valores de cobre y ceruloplasmina normales: pacientes control.

RESULTADOS

Los REC(%) obtenidos para cada grupo se representan en la siguiente gráfica:



REC(%)	Mediana	Máximo	Mínimo
Grupo 1	22,48	58,81	15,17
Grupo 2	9,30	12,52	1,56
Grupo 3	6,29	7,80	1,98

Kruskal Wallis	pvalor
Grupo 1/Grupo 2	0.01205
Grupo 1/Grupo 3	0.0002174
Grupo 2/Grupo 3	0.3384

CONCLUSIÓN

- Los pacientes con EW resultaron tener un valor medio de REC(%) significativamente diferente al de los otros dos grupos. Los valores medios del REC(%) de los grupos 2 y 3 no tuvieron diferencias significativas.
- La escasa bibliografía sugiere como punto de corte para el diagnóstico de EW un REC(%)>15-19%. La determinación del CuExch es un proceso e induce variabilidad en el método, cada laboratorio debería calcular su propio punto de corte.
- La determinación del CuExch y el cálculo del REC(%) parece ser un buen marcador diagnóstico para la EW. Es necesario ampliar el estudio especialmente por el bajo número de muestras.