

La manera responsable de planificar tu familia

ATP7B - Enfermedad de Wilson

¿Qué es la enfermedad de Wilson?

La enfermedad de Wilson es una enfermedad hereditaria grave caracterizada por la acumulación tóxica de cobre, principalmente en el hígado y en el sistema nervioso central; los pacientes sintomáticos pueden presentar cuadros hepáticos, neurológicos o psiquiátricos. La edad de aparición es infantil.

La enfermedad de Wilson sigue un patrón de herencia autosómico recesivo. Esto significa que una pareja está a riesgo de tener descendencia enferma sólo si ambos son portadores. Cuando ambos son portadores, el riesgo de tener descendencia afecta es de 1 de cada 4 hijos.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la enfermedad de Wilson?

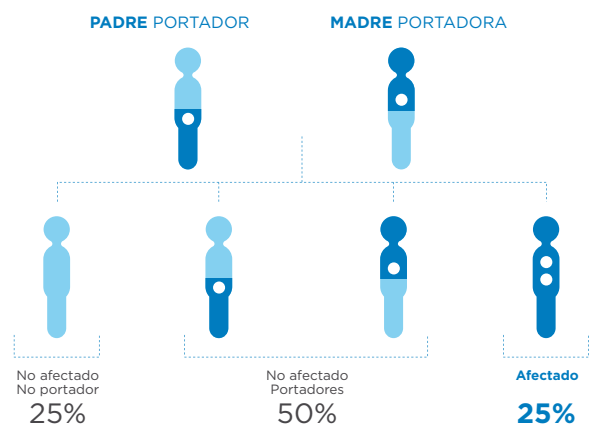
Si eres portador de la enfermedad de Wilson congénita clásica, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la enfermedad de Wilson, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la enfermedad de Wilson?

Cuando ambos padres son portadores de la enfermedad de Wilson, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

The most
responsible way
to plan
your family

ATP7B - Wilson disease

What is Wilson disease?

Wilson disease is a severe inherited disease mainly characterized by a toxic accumulation of copper, mainly in the liver and central nervous system; symptomatic patients may present with hepatic, neurologic or psychiatric forms. The age of onset is infantile.

Wilson disease follows an autosomal recessive pattern of inheritance. A couple is at risk of having affected offspring only when both members are carriers of the disease. When both members are carriers, the risk of having an affected child is 1 out of every 4 children.

What is the next step if I'm a carrier of Wilson disease?

If you are found to be a carrier of Wilson disease, it is important that your partner be tested for the same genetic disorder.

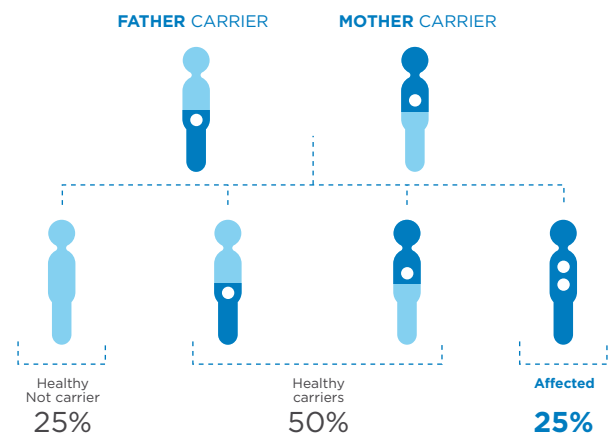
What if my partner is not a carrier?

If your partner's test for Wilson disease is negative, the chance to have an affected child is low. However there is currently no test able to detect all existing mutations, so there is always a residual risk that the person who has done the test is a carrier of other less frequent mutations.

What if both me and my partner are carriers of Wilson disease?

When both parents are carriers of Wilson disease, the probability of having a child with this disease is 25%.

We recommend that you discuss your results with your doctor or genetic counselor in order to know more about reproductive options.



If both you and your partner are carriers, speak with your doctor or genetic counselor about reproductive options.