Percorso diagnostico per il morbo di Wilson

Data 30 settembre 2006
Categoria percorsi

Il percorso diagnostico in breve per il morbo di Wilson

Probabilità pre-test, epidemiologica e clinica.
Prevalenza attesa in una popolazione di soggetti con ipertransaminasemia: non disponibile ma presumibilmente molto bassa; aumentano la probabilità pre-test l'età giovanile, la storia familiare di morti in età giovanile per malattie del fegato, la presenza in famiglia di altri soggetti omo- o eterozigoti per m. di Wilson, l'associazione di segni o sintomi neuropsichiatrici, la presenza di anello di Kaiser Fleischer (nel 50-60% dei pazienti con presentazione epatica esclusiva, nel 90% in associazione a segni o sintomi neuropsichiatrici). A parte i casi pediatrici, nell'adulto la prevalenza è decrescente dal 2° al 4° decennio, con rari casi di età superiore, fino a 60 anni e oltre.

Test
Il test iniziale per la valutazione del sospetto di WD è in genere la ceruloplasmina del siero, considerando anormali valori < 20 mg/dl. In realtà, valori inferiori a 10 mg/dl, presenti in circa l'80% dei casi, sono virtualmente diagnostici, e possono essere considerati conclusivi se associati ad anello di Kaiser-Fleischer. Il 20% dei casi hanno valori tra 10 e 20, insufficienti per la diagnosi; in alcuni, i valori sono pari o superiori a 20 mg/dl. Problemi di discriminazione possono porre gli eterozigoti, tra i quali circa il 20% hanno valori inferiori a 20 mg/dl (quasi sempre tra 10 e 20). Data la necessità di non mancare la diagnosi, in soggetti con un ragionevole sospetto clinico, valori normali o poco ridotti di ceruloplasmina impongono l'invio a un centro specialistico per ulteriori indagini. Suggeriscono la diagnosi di WD una cupruria di base > 100 mcg/die (falsi negativi: circa il 25%; falsi positivi in epatopatie con intensa attività necro-infiammatoria), o una cupruria post-penicillamina > 1600 mcg/24. Il golden standard è bioptico, rappresentato dalla concentrazione di rame > 250 mcg per grammo di peso secco (sensibilità 83%, specificità 99%, rapporto di verosimiglianza del test positivo 83, rapporto di verosimiglianza del test negativo 0.17.

NOTA
La ceruloplasmina può aumentare in stati infiammatori acuti, in gravidanza e durante assunzione di estrogeni, determinando in tal caso falsi negativi; e può ridursi nell'insufficienza epatica severa, o in soggetti con importante perdita di proteine (ad esempio nelle sindromi nefrosiche).
Data la serietà della diagnosi, il trattamento impegnativo a vita, la frequenza di cirrosi già alla diagnosi e la prospettiva del trapianto, in tutti i casi con sospetto o con diagnosi di WD dovrebbe essere eseguita una biopsia epatica.

Fonte:
Consensus ISS su Management delle ipertransaminasemie croniche asintomatiche non virus, non alcol correlate.

Bibliografia

1) Kaplan MM. Diagnosis of Wilson's disease. UpToDate 13.3, 2005. www.uptodate.com
2) Brewer GJ, Yuzbasiyan-Gurkan V. Wilson's Disease. Medicine 1992; 71: 139-64

© 2004 - 2026 Pillole - Registrazione T. di Roma n. 2/06 | stampato il 16/11/2026 alle ore 14:58 | Pagina 1 di 1