

## WILSON Estudi genètic de la malaltia de Wilson



<b>Secció:</b>	Genètica
<b>Mètode:</b>	NGS
<b>Tipus mostra:</b>	Sang
<b>Quantitat mostra:</b>	3 mL
<b>Contenedor:</b>	T. LILA EDTA 3 mL
<b>Termini de lliurament:</b>	30 dies

### Informació clínica:

La malaltia de Wilson o degeneració hepatolenticular és una malaltia hereditària autosòmica recessiva amb una incidència d'aproximadament 1 nou cas per cada 30.000 persones en la majoria de zones del planeta, i amb una preponderància en la població masculina.

Es caracteritza per una acumulació de coure en els teixits, que es manifesta amb símptomes neurològics i hepatopaties. La taxa estimada de portadors heterozigòtics és d'aproximadament 1 sobre 100, que significa que 1 de cada 100 persones són portadors asimptomàtics d'aquesta mutació.

- Motius rebuig:**
- Imprescindible 3 mL
  - Es necessita resum d'història clínica i consentiment informat del pacient