

EXCHANGEABLE COPPER - A NEW DIAGNOSTIC INDICATOR FOR WILSON'S DISEASE

Cumpătă Veronica¹, Țurcanu Adela¹, Sacară Victoria²

Scientific adviser: Țurcanu Adela¹

¹Gastroenterology Discipline, Nicolae Testemitanu University,

²Human Molecular Genetics Laboratory, Institute of Mother and Child.

Introduction. Estimating the „free” copper has been proposed as a diagnostic test for Wilson’s disease (WD) but was not approved by the international guidelines, due to a lack of data about the link between “free” copper and the different clinical presentations. New biomarkers are being investigated. **Aim.** The paper aims to analyze the bibliographic data on the new tools for diagnostic in WD, like exchangeable copper (CuEXC). **Methods.** An advanced search was performed in the PubMed, and ScienceDirect databases, using the search English terms: „Wilson’s disease”, „diagnostic test”, „exchangeable copper” and „relative exchangeable copper”. **Results.** CuEXC is a new validated method for the direct determination of labile copper. The relative exchangeable copper (REC) – the ratio of CuEXC/total serum copper - was compared to the usual tests used for WD diagnosis at different stages. Regardless of sex, age, or the degree of underlying liver failure, a REC value > 18.5% emerged as the best biomarker for the diagnosis of WD showing 100% sensitivity and 100% specificity, also confirmed in non-Wilsonian liver disease. Family screening in asymptomatic subjects observed that REC determination significantly differentiated subjects without WD from WD patients with a cutoff of 15%. **Conclusions.** Being a tool with high sensitivity and specificity, the determination of REC can be useful, reliable, rapid, and easy to set up to confirm or exclude WD in both adults and children, in carriers or asymptomatic patients.

Keywords: Wilson’s disease, diagnostic test, exchangeable copper.

CUPRUL INTERSCHIMBABIL – UN NOU INDICATOR DE DIAGNOSTIC PENTRU BOALA WILSON

Cumpătă Veronica¹, Țurcanu Adela¹, Sacară Victoria²

Conducător științific: Țurcanu Adela¹

¹Disciplina de gastroenterologie, USMF „Nicolae Testemitanu”,

²Laboratorul de Genetică Moleculară Umană, Institutul Mamei și Copilului.

Introducere. Calcularea cuprului „liber” a fost propusă ca test de diagnostic pentru boala Wilson (BW), dar nu a fost aprobată de ghidurile internaționale, din cauza lipsei de date despre legătura dintre cuprul „liber” și prezentări clinice diferite ale bolii. Biomarkeri noi sunt investigați. **Scopul lucrării.** Scopul lucrării este de a analiza datele bibliografice privind metode noi de diagnostic în BW, precum cuprul interschimbabil (CuEXC). **Material și Metode.** A fost efectuată o căutare avansată în bazele de date PubMed și ScienceDirect, folosind termenii de căutare în limba engleză: „Wilson’s disease”, „diagnostic test”, „exchangeable copper” și „relative exchangeable copper”. **Rezultate.** CuEXC este o metodă nouă validată pentru detectarea directă a cuprului labil. Cuprul interschimbabil relativ (REC) - raport CuEXC/Cuprul seric total - a fost comparat cu testele standarde utilizate pentru diagnosticarea BW, la diferite stadii ale bolii. Indiferent de sex, vârstă sau gradul de insuficiență hepatică, o valoare REC > 18,5% se arată a fi cel mai bun biomarker pentru diagnosticul BW, cu o 100% sensibilitate și 100% specificitate, lucru confirmat și în leziunile hepatice non-Wilsoniane. Screening-ul familial la subiecții asimptomatici, a evidențiat că determinarea REC diferențiază semnificativ subiecții fără BW de pacienții cu BW cu un cut-off de 15%. **Concluzii.** Fiind un instrument cu o sensibilitate și specificitate înaltă, determinarea REC poate fi utilă, fiabilă, rapidă și ușor de efectuat pentru a confirma sau a exclude BW atât la adulți, cât și la copii, la purtători sau la pacienții asimptomatici.

Cuvinte cheie: Boala Wilson, test de diagnostic, cupru interschimbabil.