

Enfermedad de Wilson. Sospecha y diagnóstico en la consulta de atención primaria

Núria Soldevila Bacardit*, Joan Torras Borrell y Aníbal José Cárdenas Chávez

Medicina Familiar y Comunitaria. CAP La Mina. Sant Adrià del Besòs. Barcelona. España.

*Correo electrónico: nuriasolde@hotmail.com

Cuestiones para recordar

- La enfermedad de Wilson es una enfermedad genética cuyo diagnóstico implica un alto índice de sospecha debido a la variedad e inespecificidad de su presentación clínica.
- La prevalencia de la enfermedad es baja (30/1.000.000 habitantes).
- Desde atención primaria se puede colaborar activamente en su diagnóstico, seguimiento y tratamiento.
- En atención primaria se debe iniciar el estudio de los familiares del caso índice susceptibles de desarrollar la enfermedad.
- Conocer a los pacientes afectos de enfermedad de Wilson mejora su pronóstico y seguimiento.
- El tratamiento médico debe ser de forma continuada durante toda la vida.
- La esperanza de vida de un paciente con enfermedad de Wilson en correcto tratamiento es la misma que la de una persona sana de la misma edad.

Palabras clave: Enfermedad de Wilson • Atención primaria • Diagnóstico • Estudio familiar • Tratamiento.

La enfermedad de Wilson (EW) fue descrita por primera vez en 1912 por Kinneer Wilson como “degeneración lenticular progresiva”, una enfermedad neurológica familiar acompañada de una afectación crónica hepática que lleva a la muerte¹. Se trata de una enfermedad congénita, con herencia autosómica recesiva, causada por una reducción de la excreción biliar de cobre por déficit de la proteína de transporte intrahepatocitario del mismo (ceruloplasmina), y se caracteriza por la acumulación de cobre en diversos tejidos, sobre todo, en hígado y cerebro, donde ejerce un efecto tóxico^{2,3}.

Su prevalencia es de 30/1.000.000 de habitantes, y la de portadores heterocigotos de 1/100 habitantes. Se ha descrito una prevalencia más elevada de la enfermedad en la etnia gitana. Esta, se caracteriza por practicar una endogamia cultural que favorece la aparición de enfermedades raras de origen genético al aumentar las posibilidades de que 2 individuos heterocigotos se reproduzcan entre sí y tengan un hijo homocigoto⁴.

Las manifestaciones clínicas se inician, habitualmente, entre escolares y adultos jóvenes. Para diagnosticar esta enfermedad se necesita un alto índice de sospecha clínica debido a la variedad e inespecificidad de su presentación: afectación hepática (desde hipertransaminemia asintomática hasta cirrosis e insuficiencia hepática), neurológica (generalmente, a los 5 años de evolución y en hepatopatía histológicamente avanzada; destacando trastornos del movimiento, disartria, disfagia, temblor y distonía) y/o psiquiátrica (alteración conductual, depresión, desinhibición, disminución de rendimiento escolar, psicosis)⁵. Los pacientes con EW pueden presentar otros síntomas y signos secundarios al acúmulo de cobre en otros órganos y tejidos, como córneas (anillo de Kayser-Fleischer), riñones, huesos y articulaciones^{6,7}. Por otro lado, se debe recordar que, aunque en la mayor parte de los casos la clínica se inicia entre los 5 y los 35 años, en un 3% se produce más allá de la cuarta década de vida⁸.

TABLA 1. Datos analíticos de los casos clínicos presentados

CASO 1	AST (UI/L)	ALT (UI/L)	FA (UI/L)	GGT (UI/L)	Ceruloplasmina (mg/dL)	Cu en orina de 24 h (mcg)	Plaquetas/mm ³	Tiempo de protrombina (%)
1998	27	77	211	135				
2000	17	19	170	35	11	936	91.000	
2007	30	29	104	24			113.000	89
CASO 2	AST (UI/L)	ALT (UI/L)	FA (UI/L)	GGT (UI/L)	Ceruloplasmina (mg/dL)	Cu en orina de 24 h (mcg)	Plaquetas/mm ³	Tiempo de protrombina (%)
2004	47	34	162	170			120.000	55
2005	34	48	168	98	10	481	104.000	72
2007	20	25	147	34			165.000	

ALT: alanina aminotransferasa; AST: aspartato aminotransferasa; Cu: cobre; FA: fosfatasa alcalina; GGT: gamma-glutamyltransferasa.
Rango de normalidad en laboratorio de referencia:
 AST: 11-31 UI/L; ALT 7-32 UI/L; FA: 35-390 UI/L; GGT: 5-36 UI/L; ceruloplasmina: 21-53 mg/dL; Cu en orina de 24 h: < 100 mcg; plaquetas: 150.000-400.000 mm³; tiempo de protrombina: 70-120%.

Observación clínica

Caso clínico 1

Varón de etnia gitana nacido en 1981, obeso y afecto de asma bronquial, que acude frecuentemente a consulta del centro por reagudizaciones del asma y cuadros respiratorios de vías altas.

Como antecedentes destaca la presencia, desde los 7 años, de hipertransaminemia con ecografía compatible con hígado graso, que se había asociado a su obesidad. También presentaba un bajo rendimiento escolar y problemas de sociabilidad.

En enero del año 2000, con 19 años, consulta por parestias de miembros inferiores y cefalea, así como dificultades de aprendizaje y conductas infantiles, presentando un claro deterioro en los últimos meses. En diciembre del mismo año, se intensifican las alteraciones conductuales (risas sin fundamento, escasa respuesta a estímulos), y aparecen también disartria y ataxia. Se plantea por primera vez la sospecha diagnóstica de EW, por lo que se solicita analítica sanguínea y muestra de orina de 24 h para estudio del metabolismo del cobre (tabla 1).

Se deriva al hospital de referencia, donde se completa el estudio: tomografía computarizada craneal (hipodensidad de núcleos lenticulares), ecografía abdominal (alteración difusa y muy marcada de la ecoestructura hepática compatible con hepatopatía crónica sin lesiones focales evidentes), resonancia nuclear magnética cerebral (hiposeñal en ganglios de la base incluyendo tálamo y tronco del encéfalo, fundamentalmente en mesencéfalo). Se confirma el diagnóstico de EW, y se inicia tratamiento con D-Penicilamina. Muere en diciembre de 2009 (28 años) tras ingresar por neumonía por broncoaspiración secundaria a trastorno de la deglución.

Caso clínico 2

Mujer de etnia gitana nacida en 1985, sin antecedentes patológicos de interés, que consulta en el año 2004 por dolor abdo-

minal inespecífico. No presenta vómitos, náuseas ni diarreas acompañantes, afebril y con una exploración física anodina. Se le practica analítica sanguínea, y se detecta hipertransaminemia (tabla 1). No vuelve a la consulta para completar estudio. Reaparece 10 meses después, y consulta por nuevo episodio de dolor abdominal y amenorrea de 3 meses de evolución. Se descarta embarazo, y en la exploración física destaca una hepatomegalia de 2 cm. Con estos datos, y sabiendo que la paciente tiene 2 primas afectas de EW, su médico de familia solicita nueva AS con ceruloplasmina y muestra de orina de 24 h para estudio del cobre (tabla 1), junto a ecografía abdominal (hepatomegalia difusa sin lesiones ocupantes de espacio). Se deriva al especialista del hospital de referencia para completar el diagnóstico de EW. Se inicia tratamiento con D-penicilamina, que la paciente sigue de forma intermitente. Mantiene controles ambulatorios de forma ocasional sin clara progresión de la enfermedad hasta la fecha.

Discusión

El diagnóstico de la EW se basa en una serie de criterios clínicos y analíticos (tabla 2)⁹, pero lo más importante para llegar a su diagnóstico es la sospecha clínica. En la consulta diaria siempre se debe recordar la necesidad de llevar a cabo una anamnesis completa en referencia al síntoma/signo guía. En el caso 1, se expone un paciente joven con alteraciones de la conducta y de la función hepática que, a partir de los 19 años inicia clínica neurológica de rápida evolución hasta una enfermedad neurológica degenerativa grave.

El caso clínico 2 ilustra la necesidad de conocer si existen casos en la zona de referencia del centro sanitario y los antecedentes familiares y personales del paciente. Ello puede condicionar la práctica de estudio a hijos y hermanos (fig. 1).

El tratamiento se basa en una dieta con exclusión de cobre (chocolate, hígado, nueces, setas y mariscos de concha) y en

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3470516>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3470516>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)