



## ER-22. - ENFERMEDAD DE WILSON EN GEMELOS HOMOCIGOTOS

B. Andrés del Olmo, I. Muñoz Betegón, P. Demelo Rodríguez, D. Pulfer, L. Vela de la Cruz, I. Jiménez Hilarejos, A. Alan Peinado, C. Gilsanz Fernández

Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas, diagnóstico y evolución de dos pacientes gemelos homocigotos con síndrome de Wilson así como las características genéticas hereditarias del mismo.

**Métodos:** Se revisó de manera retrospectiva el diagnóstico de enfermedad de Wilson de uno de los pacientes así como la clínica y pruebas complementarias que llevaron al diagnóstico del segundo.

**Resultados:** Ante el diagnóstico conocido de enfermedad de Wilson con estudio genético de la mutación Met645Arg en forma homocigota en uno de los hermanos gemelos, se decidió realizar búsqueda de la misma patología al segundo paciente. El paciente no presentaba clínica ni anillo de Kayser-Fleischer a la exploración. En analítica de sangre se objetiva: hemograma normal, perfil renal normal, GOT 25, GPT 64, GGT 57, FA 98, Fe 93, transferrina 287, ferritina 388, IST 25,9%, cobre < 4, ceruloplasmina 2,9 (20-35), Cu en orina de 24h 44,19. Estudio de autoinmunidad negativo. Ecografía abdominal: aumento de ecogenicidad hepática grave, sin otras alteraciones. Estudio genético: Mutaciones Atp7b portador homocigoto, C1943 > G.p.Met645Arg en el exón 6 del gen ATP7B. Biopsia hepática: esteatosis leve, depósito férrico, depósito de cobre de 381 µg/g tej hepát. seco (< 250 µg).

**Discusión:** La enfermedad de Wilson es una enfermedad genética autosómica recesiva que consiste en la afectación hepática por acúmulo de cobre debido a una alteración en la producción de ceruloplasmina. Presenta una prevalencia de 1 caso por cada 30.000 nacimientos vivos. Las manifestaciones clínicas más frecuentes son la enfermedad hepática, los síntomas neurológicos y los psiquiátricos. Nuestro primer paciente se diagnosticó a raíz del estudio por hepatitis tóxica, mientras que el segundo paciente se decidió estudiar tras el diagnóstico de su hermano, presentando la misma mutación en homocigosis. Ninguno de los dos presentaba anillo de Kaiser-Fleischer. Con estos dos casos queremos remarcar la importancia de realizar estudio genético en familiares de pacientes con patologías hereditarias ya que de esta manera se puede llegar a diagnósticos precoces y así evitar posibles complicaciones en un futuro.

**Conclusiones:** Remarcar la importancia del estudio genético familiar para poder tratar de manera temprana y así evitar la mayor afectación sistémica.