Rev Clin Esp. 2015;215 (Espec Congr):735

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-078 - ENFERMEDAD DE WILSON: ANÁLISIS DE LOS CASOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL DURANTE UN PERIODO DE 25 AÑOS

P. Hernández Martínez, H. Molina Llorente, I. Sanles González, D. Toresano López, A. Bueno Álvarez, Z. Salmón González, M. Vieitez Santiago, P. Garmilla Ezquerra

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander (Cantabria).

Resumen

Objetivos: Analizar las características de los pacientes diagnosticados de enfermedad de Wilson en un hospital de tercer nivel durante un periodo de 25 años.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de todos los pacientes diagnosticados de enfermedad de Wilson entre los años 1990 y 2014 a través de las historias clínicas recogidas por el Servicio de Admisión y Documentación clínica del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV).

Resultados: n: 25 casos. 60% varones. Edad media del diagnóstico de 25 ± 16 años. El 50% de ellos fueron diagnosticados antes de los 20 años. En su mayoría por alteración de pruebas de función hepática (32%). En sólo un 28% de los pacientes se filiaron antecedentes familiares. A nivel de las pruebas de función hepática destacaba unos valores medios al diagnóstico de AST de 71 ± 46 U/L (1-35 U/L) y de ALT de 109 ± 86 U/L de media (2-40 U/L); tras el tratamiento se vio que la media descendió llegando a 31 U/L tanto en la AST como en la ALT (p = 0,690).En relación a los niveles de ceruloplasmina la media fue de a 12 ± 6 mg/dL (24-40 mg/dL), los niveles de cupremia de 51 ± 34 ?g/dL (70-140 ?g/dL), y la cupruria de 349 ± 458 ?g/dL (0-60 ?g/dL)).Los niveles de cobre total en sangre y no unido a ceruloplasmina, así como los niveles de cupruria tenían una tendencia a ser superiores en los pacientes con enfermedad hepática avanzada en el momento del diagnóstico, no siendo estas diferencias estadísticamente significativas. Ninguno de nuestros pacientes presentó un hepatocarcinoma y dos de ellos fueron trasplantados porinsuficiencia hepática (estos al diagnóstico presentaban un estadio Child C y un Child B junto con parkinsonismo). El 64% de los casos, incluía en su tratamiento habitual la penicilamina. En un 72% se realizó un diagnóstico definitivo de enfermedad de Wilson mientras que en un 28% se realizó un diagnóstico probable.

Discusión: La enfermedad de Wilson es una enfermedad autosómica recesiva consistente en la alteración del gen ATP7B, que tiene como resultado un cúmulo de cobre en diferentes tejidos. La mayoría de los pacientes son heterocigotos para este gen. El diagnóstico de la enfermedad consiste en un sistema de puntuación que incluye una serie de parámetros: anillo de Keyser Fleischer, síntomas neurológicos, ceruloplasmina sérica, anemia hemolítica, cobre intrahepático, cobre urinario y análisis genético. El tratamiento de la Enfermedad de Wilson se realiza con quelantes del cobre. La primera línea es la penicilamina, teniendo como otras alternativas la trientina y el zinc. En pacientes con cirrosis avanzada o hepatitis fulminante el trasplante hepático es una opción a valorar.

Conclusiones: La enfermedad de Wilson es una enfermedad poco incidente en nuestro medio. Los pacientes con enfermedad de Wilson fueron diagnosticados en edades jóvenes coincidiendo la edad media de nuestros pacientes con la de otras series publicadas. La principal manifestación inicial es la alteración de las pruebas de función hepáticas, seguido de la hepatopatía crónica en rango ligero y síntomas neurológicos. Destaca la escasa prevalencia de anillo de Kayser Fleischer, especialmente en los pacientes con síntomas neurológicos al compararlo con otros estudios que lo describen en torno a un 100%. La mayoría de los pacientes presentaron una evolución favorable tras inicio de tratamiento, salvo los que tenían enfermedades muy avanzadas al diagnóstico.

0014-2565 / © 2015, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.