



Dra. Emilia M^a Tébar Romero
Servicio de Aparato Digestivo
Hospital La Mancha-Centro
Alcázar de San Juan (Ciudad Real)

ENFERMEDAD DE WILSON

La Enfermedad de Wilson es un trastorno hereditario que se caracteriza por una alteración en la eliminación de cobre en la bilis. Esto lleva a un acúmulo progresivo del cobre en múltiples órganos, a los cuales lesiona, en especial el hígado y el cerebro.

Se trata de una enfermedad poco frecuente (25 casos por millón de habitantes), pero que dispone de un tratamiento eficaz.

Es una patología que hay que considerar en cualquier hepatopatía de etiología incierta en personas menores de 40 años.

¿A quién afecta esta enfermedad?

La enfermedad afecta tanto a hombres como a mujeres y se manifiesta en la adolescencia-juventud. Puede dar clínica relacionada con el hígado (hepática) o con el cerebro (neurológica-psiquiátrica).

La afectación hepática es variable, desde un cuadro asintomático hasta una hepatitis fulminante, siendo la forma más frecuente la hepatitis crónica de rápida evolución.

¿Cuándo sospechar una enfermedad de Wilson?

Se debe sospechar una Enfermedad de Wilson ante todo paciente joven con hepatitis aguda/fulminante/crónica o cirrosis, con antecedentes familiares de hepatopatía, anemia hemolítica y/o clínica neurológica o psiquiátrica asociadas.

¿Cómo se llega al diagnóstico de esta enfermedad?

Esta enfermedad se presenta con datos inespecíficos, como alteraciones en los análisis de sangre (elevación de transaminasas, descenso de la ceruloplasmina plasmática).

Un 60% de los pacientes presenta una afectación ocular muy específica de esta enfermedad (el anillo de Kayser-Fleischer), pero el diagnóstico definitivo se alcanza con la realización de una biopsia hepática. En ocasiones, no es necesario realizar una biopsia hepática y se llega al diagnóstico con la suma de los antecedentes familiares, los datos analíticos y/o los síntomas y signos clínicos.

¿Hay que estudiar a todos los familiares del paciente con Enfermedad de Wilson?

El diagnóstico genético es difícil porque existen múltiples mutaciones; si se conoce la mutación del paciente es más fácil buscarla en los familiares. En caso contrario, se deberían determinar los niveles de ceruloplasmina y transaminasas en los familiares del paciente y practicar una biopsia hepática a aquellos que tengan valores anormales.

¿Cuál es el tratamiento?

El tratamiento de la Enfermedad de Wilson incluye la realización de una dieta pobre en cobre (evitar mariscos, vísceras...) y la eliminación del cobre con D-penicilamina de por vida (1-2 g al día repartidos en tomas cada 6-8 horas antes de las comidas). Éste fármaco tiene múltiples efectos secundarios (por ejemplo, la hipersensibilidad cutáneo-mucosa), por lo que en ocasiones se utilizan alternativas como dihidrocloruro de tertraminotrietileno o sulfato de zinc.

¿Una posibilidad terapéutica sería el trasplante hepático?

El trasplante hepático está indicado en los casos de hepatitis fulminante y/o cirrosis avanzada.

¿Está contraindicado el embarazo en los pacientes con Enfermedad de Wilson?

El embarazo no está contraindicado si la hepatopatía está controlada y el paciente no sufre descompensaciones de la misma. El tratamiento puede dañar al feto, por lo que hay que comunicar al médico el interés de las pacientes en quedarse embarazadas antes de que se produzca el embarazo.

Para más información, puede visitar la página web de la asociación española de familiares y enfermos de Wilson:

<http://www.enfermedaddewilson.org/pagina.php?id=2>