



ID: 72-21

“ENFERMEDAD DE WILSON EN EL ESTUDIO DE HIPERTRANSAMINASEMIA”

*Autores: *Laura Rivera Escudero, Ingrid Asuar Geisselmann, Inmaculada Gómez Molinero*

*Centro de trabajo: C.S Ciudad de los Periodistas

Motivo de consulta: Paciente de 52 años que acude por dolor abdominal inespecífico, de meses de evolución que le despierta por las noches. Localizado especialmente en epigastrio, ambos hipocondrios y región subcostal.

Antecedentes familiares: Dos tíos con cáncer gástrico

Antecedentes personales: Asma y cardiopatía isquémica.

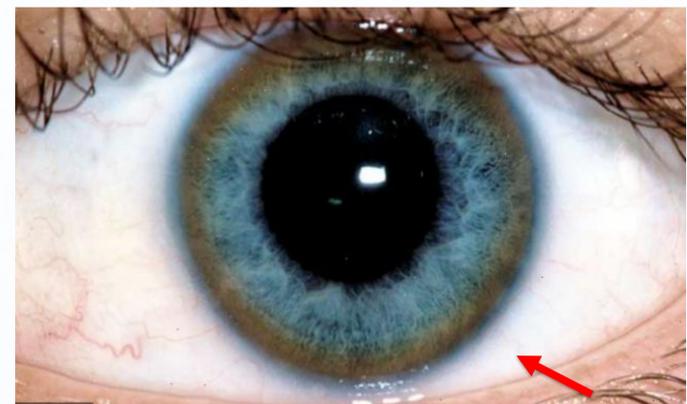
Exploración física: Sin incidencias. Afebril, no pirosis, vómitos, náuseas, diarrea ni pérdida de peso.

Pruebas complementarias:

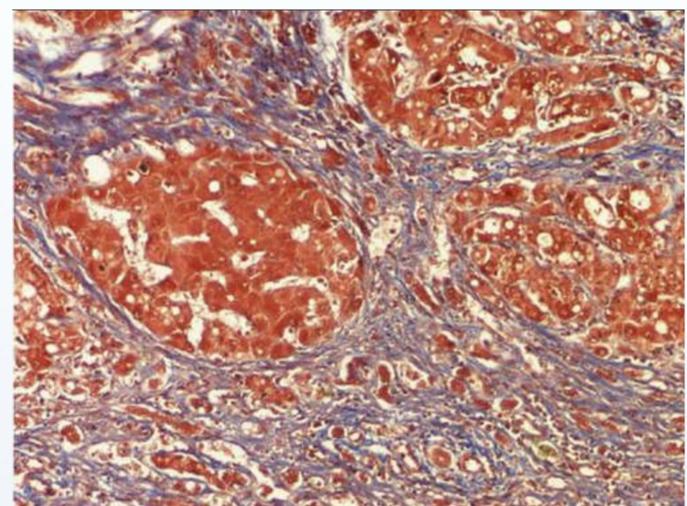
- Hipertransaminasemia leve (GOT 75, GPT 145), trombopenia por EDTA
- Estudio de anticuerpos y serologías negativo.



- Ante persistencia de síntomas → derivación a Unidad de Digestivo → **Ceruloplasmina en plasma baja** con Cobre en orina normal.
- **Ecografía abdominal:** tres quistes simples hepáticos de hasta 2 cm y signos de colesterosis vesicular. Resto sin alteraciones.
- **Fibroscan:** Ausencia de rigidez hepática.
- **Estudio genético:** No portador de variantes patogénicas en las regiones codificantes del gen ATP7B. No permite descartar una enfermedad de Wilson por la gran variabilidad genética de esta enfermedad, pero lo hace improbable.



Cortesía de Marshall M Kaplan, MD



Gastroenterol Hepatol. 2013; 36:86-91

Diagnóstico: Enfermedad de Wilson probable

Diagnóstico diferencial: Hepatopatías virales, hepatopatías por tóxicos y fármacos, enfermedades autoinmunes.

Conclusiones: En el estudio de una hipertransaminasemia, existen patologías raras como la Enfermedad de Wilson (<1/30 000) que pueden diagnosticarse en colaboración con los servicios de Digestivo y Genética hospitalarios. La actualización del Médico de Familia en enfermedades raras debe ser constante para ayudar a los pacientes y familiares en el diagnóstico y seguimiento de las mismas.

PALABRAS CLAVE: Enfermedad de Wilson, Degeneración hepatolenticular, Degeneración neurohepática