

ESTEATOSIS HEPÁTICA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE WILSON Y MUTACIÓN L708P

D. González Santana*, M.D. Arias Santos**, O. Afonso Rodríguez*, R. Rial González*, A. Espino González*, A.M. Bello Naranjo*, J.C. Ramos Varela*, L. Peña Quintana*

U. de Gastroenterología y Nutrición Infantil* y S. de Anatomía Patológica**. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas.

INTRODUCCIÓN

De forma característica, la enfermedad de Wilson (EW) cursa con esteatosis y otras alteraciones histológicas hepáticas.

OBJETIVOS

Describir las características clínicas, histológicas y genéticas de los pacientes con EW de nuestro Hospital.

PACIENTES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio retrospectivo de 11 pacientes con EW (9 varones y 2 mujeres) diagnosticados y controlados en nuestra unidad entre 1996 y 2006. Se analizaron parámetros clínicos, analíticos, histológicos, genéticos, evolutivos y terapéuticos. A todos los pacientes se les practicó analítica, ecografía abdominal, histología, estudio genético y valoración oftalmológica, descartándose otras causas de hepatopatía crónica.

RESULTADOS

En 4 pacientes existían antecedentes familiares. La edad media al diagnóstico fue 9 años (3-13 años). En 8 de ellos, el motivo de consulta fue hipertransaminasemia asintomática, en 1 hepatitis aguda y en 2 estudio familiar. En la exploración física 4 pacientes presentaban hepatomegalia, pero en ninguno anillo de Kayser-Fleischer, alteraciones esqueléticas, renales ni hematológicas. Todos los niños presentaron ceruloplasmina < 5 mg/dL, cobre sérico disminuido y cupruria tras sobrecarga con Penicilamina > 100 mcg/24 horas. El cobre en el tejido hepático seco fue mayor de 250 mcg/g de peso seco, en los 8 pacientes en que se determinó.

Hallazgos histológicos:

| Estadio | Fibrosis (n) | Actividad portal/periportal (n) | Actividad lobulillar (n) | Macro-esteatosis (n) | Micro-esteatosis (n) |
|---------|--------------|---------------------------------|--------------------------|----------------------|----------------------|
| 0 | 2 | 0 | 1 | 0 | 0 |
| 1 | 1 | 7 | 4 | 6 | 9 |
| 2 | 5 | 3 | 6 | 5 | 2 |
| 3 | 1 | 1 | 0 | 0 | 0 |
| 4 | 2 | 0 | 0 | – | – |

Un paciente presentaba cirrosis hepática al diagnóstico. En la totalidad de los pacientes se encontró la mutación L708P (9 heterocigotos y 2 homocigotos), siendo tratados con penicilamina, vitamina B6 y dieta pobre en cobre, sustituyéndose posteriormente la penicilamina por acetato de zinc. La evolución ha sido favorable en todos los casos.

CONCLUSIONES.

1. La esteatosis está presente en todos los pacientes con EW, aunque la ecografía la detecta en muy pocos casos.
2. No se ha encontrado relación genotipo-fenotipo para la mutación L708P, presente en el 100% de nuestros pacientes.