

# 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.