



18285 - SIGNO DEL "ZIG-ZAG" EN LA ENFERMEDAD DE WILSON

González Terriza, F.J.¹; Medina González, M.D.M.²; Martínez San Millán, J.S.³; Alonso-Cánovas, A.⁴; Martínez-Castrillo, J.C.⁴; Pareés Moreno, I.⁴

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen de la Concha; ²Servicio de ORL. Hospital Ramón y Cajal; ³Servicio de Radiología. Hospital Ramón y Cajal; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Ramón y Cajal.

Resumen

Objetivos: El signo del “zig-zag” consiste en la intrusión de sacadas horizontales en la mirada vertical para compensar un déficit en la misma. Está descrito sobre todo en la Parálisis Supranuclear Progresiva (PSP), pero también en la enfermedad de Niemann-Pick C y en SCA 10. Presentamos un paciente con enfermedad de Wilson y signo del “zig-zag”.

Material y métodos: Varón, 64 años, diagnosticado a los 61 años de una enfermedad de Wilson a partir del estudio de una alteración hepática persistente, a pesar del abandono del hábito enólico (variante patogénica homocigótica (p.Gly1061Glu) en el gen ATP7B). Es remitido a Neurología por disartria e inestabilidad progresiva de un año de evolución a pesar de haberse iniciado tratamiento con D-penicilamina. En la exploración física se objetiva disartria mixta, bradicinesia y rigidez extrapiramidal bilateral y signo del “zig-zag” en la exploración de la motilidad ocular (fenotipo “PSP-like”), sin anillo de Kayser-Fleischer.

Resultados: Una analítica detectó cobre y ceruloplasmina disminuidos en sangre (9 y 5,3 mg/dL) y cupruria de (425 ?g/día). La RM cerebral mostró atrofia generalizada de predominio en cerebelo y tronco del encéfalo, con signo “de la cara del panda gigante”. Un DAT-SCAN fue normal.

Conclusión: La enfermedad de Wilson con manifestaciones neurológicas y ausencia de anillo de Kayser-Fleischer es infrecuente (5%). Su presentación clínica tardía con fenotipo “PSP-like” es inhabitual. El signo del “zig-zag” ha sido descrito como un indicador no específico de atrofia de tronco del encéfalo y por primera vez se reporta en la enfermedad de Wilson, expandiendo el fenotipo clínico de esta rara enfermedad.