



Neurology perspectives



22916 - ENFERMEDAD DE WILSON NEUROLÓGICA GRAVE Y MUTACIÓN FUNDADORA EN CANARIAS

Bravo Alvarado, N.; Escaneo Otero, D.; Ruano Hernández, A.; Martín Santana, I.; Malo de Molina Zamora, R.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Wilson (EW) es un trastorno autosómico recesivo del metabolismo del cobre causado por mutaciones en el gen ATP7B, con una amplia heterogeneidad clínica y genética. Aunque se trata de una enfermedad rara a nivel global, determinadas regiones pueden presentar mutaciones fundadoras que aumentan su prevalencia local.

Material y métodos: Varón de 22 años, natural de Gran Canaria, consulta por un cuadro clínico de cuatro meses de evolución de inestabilidad de la marcha y alteración del comportamiento. En la exploración se evidencian disartria espástica, sonrisa sardónica, rigidez generalizada, distonía y temblor en ambas manos. En la analítica destaca una ceruloplasmina de 2 mg/dl y en RM hiperintensidad del mesencéfalo y de ambos núcleos lenticulares. Se realiza estudio genético, identificándose mutación homocigota Leu708Pro.

Resultados: Durante el seguimiento, el paciente mantuvo transaminasas normales y presentó únicamente afectación neurológica. A pesar de varios tratamientos, la evolución fue desfavorable, con pérdida progresiva de autonomía y hospitalizaciones recurrentes por fiebre asociadas a tormentas distónicas. Al no hallarse foco infeccioso, se realizaron múltiples cirugías ortopédicas funcionales y una palidotomía. Sin embargo, los episodios cesaron tras colocar una sonda de gastrostomía percutánea, ya que probablemente fueran secundarios a infecciones por microaspiraciones. A los 26 años fallece por complicaciones neurológicas de la enfermedad.

Conclusión: Este caso ilustra una forma neurológica grave y de rápida progresión de EW y pone de manifiesto cómo el conocimiento del origen geográfico y de las variantes fundadoras puede facilitar un diagnóstico más temprano, optimizar el manejo clínico y mejorar el asesoramiento genético.