



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 199/99 - ¿Y SI NO ES LO DE SIEMPRE?

E. González Márquez<sup>a</sup>, M. Gragera Hidalgo<sup>b</sup>, M. Barrero Martín<sup>c</sup>, S. Martín Andújar<sup>a</sup> y M. Pardos Lafarga<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CS El Loreto Puntales. Cádiz. <sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CS El Olivillo. Cádiz. <sup>c</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Cayetano Roldán. San Fernando. Cádiz. <sup>d</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CS La Laguna. Cádiz.

## Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 44 años que acude a consulta de atención primaria por ictericia escleral sin otros signos ni síntomas salvo náuseas y astenia de 20 días de evolución. No presenta antecedentes personales de otras enfermedades, no toma de ningún tipo de fármaco, ni refiere consumo de tóxicos. Se realiza analítica con resultados compatibles con hepatitis colestásica derivándose entonces para valoración urgente a digestivo, donde es ingresado para completar el estudio y filiar etiología. Mantuvo enzimas hepáticas y de colestasis elevadas hasta el inicio del tratamiento con penicilamina tras obtener los resultados de la biopsia hepática con niveles de cobre elevados, además de cupruria basal elevada con aumento importante tras el inicio del tratamiento.

**Exploración y pruebas complementarias:** Mantiene constantes conservadas, no se palpan adenopatías, exploración cardiopulmonar normal y abdomen anodino, resto de exploración normal salvo ictericia mucocutánea. No fiebre. Analítica con GOT/GPT 1242/2389 y BT 9.22 con bilirrubina conjugada en 7.89. Coagulación INR 1.2, AP 76%. Serología de virus de hepatitis con anticuerpos negativos. Otras serologías: lúes, VIH, CMV, *Leishmania*, *Coxiella burnetti*, parvovirus: negativas. Marcadores tumorales no alterados. Estudio del hierro normal. Ceruloplasmina y alfa-antitripsina dentro de los niveles normales. Pruebas inmunológicas negativas. RX tórax normal. Ecografía abdominal sin hallazgos destacables. ColangioRMN con hallazgos compatibles con hepatitis aguda sin otros datos patológicos. Biopsia hepática compatible con hepatitis crónica con actividad inflamatoria moderada y fibrosis moderada. Cu tejido hepático 54,50 ug/g. Cupruria basal 146 y posterior a tratamiento, 1358.

**Juicio clínico:** Enfermedad de Wilson con afectación hepática.

**Diagnóstico diferencial:** Hepatitis (ya sea viral, secundaria a fármacos o tóxicos o de origen inmunitario), colestasis de origen obstructivo (litiasis, tumoración).

**Comentario final:** A pesar de que es una enfermedad rara, hay que tenerla en cuenta por la gravedad que puede conllevar si no se controla. En el 50% de los casos esta enfermedad debuta con afectación hepática, sin embargo el otro 50% podría comenzar con síntomas neurológicos o psiquiátricos, lo que haría más difícil su sospecha. En tales casos y bajo recomendación de diferentes autores, hemos de sospechar en pacientes jóvenes menores de 50 con alteraciones neuropsiquiátricas de origen no aclarado o si signos o síntomas hepáticos y/o elevación de transaminasas de origen incierto.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Harrison's Principles of Internal Medicine, 18<sup>th</sup> ed. MacGraw Hill, 2011.
2. Farreras-Rozman Medicina interna, 16<sup>a</sup> edición. Elsevier, 2009.
3. Digestivo: DTM Diagnóstico y Tratamiento Médico. Marban, 2012.