



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 212/525 - Mujer joven con elevación de transaminasas

C. Mateo Pascual<sup>a</sup>, F. Marqués González<sup>b</sup>, M.D. Cano Pérez<sup>a</sup>, E. Robles Fernández<sup>a</sup>, M.P. Pérez Unanua<sup>c</sup>, E.M. Faña Vargas<sup>b</sup> y Á.V. Ortigoza<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia; <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fuencarral. Madrid. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Castroviejo. Madrid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 38 años sin antecedentes de interés que en reconocimiento de empresa se detecta: GOT = 120 UI/L, GPT = 151 UI/L Y GGT = 99 UI/L. No alcoholismo, no fármacos. No dolor abdominal ni dispepsia, deposiciones normales, no fiebre, astenia ni anorexia. En exploración se ve ausencia de ictericia, IMC = 21, abdomen blando, depresible, hepatomegalia de 2 traveses no dolorosa, no esplenomegalia.

**Exploración y pruebas complementarias:** Solicitamos nueva analítica para confirmar: GOT = 141 UI/L, GPT = 210 UI/L y GGT = 140 UI/L, serologías hepáticas A, B y C negativas, amilasa = 39 U/L y VSG = 4, coagulación normal. Se realiza ecografía abdominal: hepatomegalia global con ecogenicidad normal y homogénea, sin lesiones, vía biliar y vesícula normales. Repetimos en 2 meses, con transaminasas en niveles similares: GOT = 132 UI/L, GPT = 208 UI/L Y GGT = 130 UI/L. Derivamos al servicio de Digestivo donde se determina cobre en sangre = 59 ?g/dl (50-150), cobre en orina de 24 horas = 369 ?g (1-40) y ceruloplasmina = 15,70 ?g/dL (20-60).

**Juicio clínico:** Enfermedad de Wilson.

**Diagnóstico diferencial:** Hepatitis víricas, autoinmunes, medicamentosas, cirrosis hepática.

**Comentario final:** La enfermedad de Wilson es un trastorno hereditario de metabolismo del cobre recesivo donde disminuye su excreción biliar acumulándose en órganos, principalmente hígado y cerebro. La enfermedad hepática tiene un espectro amplio de expresión que va desde una elevación asintomática de transaminasas hasta cirrosis hepática descompensada. El diagnóstico precoz es fundamental pues el inicio del tratamiento en fases presintomáticas ha demostrado mejor pronóstico pero no existe ninguna prueba específica para ello sino que se basa en la combinación de clínica y pruebas de laboratorio (ceruloplasmina baja y cupururia elevada). Es característico el anillo de Kayser-Fleischer en el examen ocular, presente en enfermos con clínica neurológica pero en menos del 50% de los que tienen sólo clínica hepática. El estudio genético no es utilizable por existir un número elevado de mutaciones. El tratamiento se basa en quelantes del cobre como D-penicilamida y trientina; ambos se combinan con el cobre, eliminándose por la orina. Las transaminasas se normalizan a los 6-12 meses pero el tratamiento debe ser indefinido pues su interrupción puede dar empeoramiento en forma de hepatitis fulminante. También se usa zinc como mantenimiento.

### Bibliografía

1. Bruguera M. Enfermedad de Wilson. Tratamiento de las enfermedades poco comunes. *Gastroenterol Hepatol.* 2006;29:29-33.
2. Ochoa A, Ibáñez L, Catalina MV, Pajares J, Clemente G. Enfermedad de Wilson: espectro clínico de la enfermedad hepática. *Gastroenterol Hepatol*, 2013;36:86-91.
3. Bruguera M, Abraldes J. Problemas frecuentes en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Wilson. *Gastroenterol Hepatol*. 2013;36:316-25.

*Palabras clave:* *Penicilamina. Trientina. Cobre. Cinc. Fallo hepático fulminante.*