

**C-25. Adolescente con dolor abdominal recidivante, disfunción hepática y síntomas extrapiramidales: enfermedad de Wilson**

M. Esteller Carceller<sup>a</sup>, I. Martín Ibáñez<sup>b</sup>,  
M. J. Torregrosa Bertet<sup>b</sup>,  
E. Castejón Ponce<sup>c</sup>

<sup>a</sup>MIR-Pediatría. Hospital del Mar.

Barcelona. <sup>b</sup>Pediatra. CAP La Mina.

Sant Adrià de Besòs. Barcelona.

<sup>c</sup>Pediatra. Hospital del Mar. Barcelona.

**Introducción.** En el niño con disfunción hepática es importante realizar en la consulta de Atención Primaria (AP) un estudio completo y dirigido a encontrar la etiología, que a veces puede corresponder a una enfermedad poco frecuente, como la enfermedad de Wilson (EW).

**Caso clínico.** Adolescente mujer de 16 años de etnia gitana (no consanguinidad) que consulta por cuadro progresivo de contractura mandibular, sialorrea, disartria, disfgia y entumecimiento y pérdida de fuerza en las extremidades, sobre todo en las izquierdas, de seis meses de evolución.

Sin hábitos tóxicos ni antecedentes familiares de interés. Como antecedentes personales destacan múltiples consultas en diferentes centros desde los 14 años por dolor abdominal, con diagnósticos de salida de ansiedad y trastorno adaptativo mixto.

En una de estas consultas se detecta hipertransaminasemia y trastorno de la coagulación, por lo que se deriva a Hematología. Se objetiva déficit de factores de coagulación vitamina K-dependientes y se pauta tratamiento con hierro y vitamina K. La paciente no vuelve al especialista.

En la exploración actual presenta trastorno del habla, contracción persistente distal de las extremidades izquierdas, bradicinesia y falta de destreza. Refiere entumecimiento peribucal y de las extremidades.

La presencia del anillo de Kayser-Fleischer y la detección de déficit de ceruloplasmina y elevación de cobre en orina confirman la sospecha diagnóstica.

**Comentarios.** La EW es una enfermedad genética que lleva a un depósito patológico de cobre en algunos órganos y tejidos. La prevalencia es de 30:1 000 000, y la de portadores de 1:100.

En la consulta de AP debemos mantener un alto índice de sospecha ante pacientes con disfunción hepática, síntomas neurológicos de predominio extrapiramidal, trastornos psiquiátricos y/o antecedentes familiares de la enfermedad.