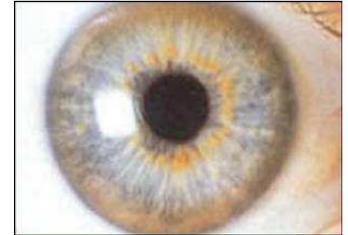


Mujer de 22 años con amenorrea primaria a los 17 bajo tratamiento hormonal. US: ovarios poliquísticos. Baja el rendimiento escolar, cambios de humor, trastornos del sueño y depresión. Presentó temblor grueso de mano derecha; sialorrea, Dx por neurólogo como Parkinson Juvenil. Rx levodopa-carbidopa sin mejoría. Un mes después se agregó la rigidez en brazo izq. Tres meses después disfagia a sólidos. EF paciente alerta, orientada, pupilas de 3 mm, reflejos normales. Anillo de Kayser Fleischer. Cardiopulmonar SDP el borde hepático rebasa borde costal. Consistencia dura, nodular, indoloro, esplenomegalia, borde liso y firme. Funciones mentales se encontraron conservadas, marcha normal, tono muscular conservado, hipotrofia muscular generalizada, manos con hipotrofia tenar e hipotenar, leuconiquia. Fuerza 5/5 en 4 extremidades, reflejos miotáticos ++ en las extremidades izquierdas, en las derechas de +++ y temblor de reposo en la extremidad torácica derecha, que se exacerbaba con el movimiento. La integración sensitiva fue normal. Sin signos meníngeos ni cerebelosos.



ETIOLOGIA	% PARTICIPANTES
GENETICA	95%
METABOLICA	19%
TOXICA	14%

PROBABLE DIAGNOSTICO	% PARTICIPANTES
ENFERMEDAD DE WILSON	95%
SX DE OVARIOS POLIQUISTICOS	10%
ENFERMEDAD DE PARKINSON JUVENIL	5%

LABORATORIO	% PARTICIPANTES
CU (S)	90%
BIOPSIA HEPATICA	71%
CERULOPLASMINA	71%
CU (O)	71%
BIOMETRIA HEMATICA	62%
PERFIL BIOQUIMICO	38%
PRUEBAS DE FUNCION HEPATICA	29%
PRUEBAS GENETICAS (ATP7B)	29%
COAGULOGRAMA	14%
EXAMEN GENERAL DE ORINA	14%
PERFIL HORMONAL GINECOLOGICO	5%
PRUEBAS DE FUNCIONAMIENTO TIROIDEO	5%

GABINETES	% PARTICIPANTES
TAC ABD	52%
USG ABD	48%
RMN ABD	43%
RX ABD	33%
TAC CRANEO	24%
RMN CRANEO	14%

DIAGNOSTICO	ENFERMEDAD DE WILSON
DESCRIPCION	La enfermedad de Wilson es un padecimiento autosómico recesivo que afecta el metabolismo de la ceruloplasmina que es la proteína encargada del metabolismo del cobre ya que esta proteína es la responsable de su transporte el hepatocito facilitando su excreción biliar. La descripción clásica de Wilson, publicada en 1912, es: degeneración lenticular progresiva y enfermedad nerviosa familiar que se acompaña de cirrosis hepática.
GENETICA	La enfermedad de Wilson es un padecimiento autosómico recesivo. La característica sobresaliente de esta enfermedad es su amplia variabilidad fenotípica y genotípica. Las mutaciones del gen ATP7B, situado en el cromosoma 13, que codifican a la ceruloplasmina. Se han identificado más de 300 mutaciones de ese gen.
CLINICA	Las manifestaciones clínicas son heterogéneas, al igual que su presentación, aunque inicialmente prevalecen síntomas neuropsiquiátricos y hepáticos.
TRATAMIENTO	El reconocimiento temprano e inicio del tratamiento con quelantes del cobre o acetato de cinc son decisivos para el pronóstico de estos pacientes. El trasplante hepático se indica en casos como hepatitis fulminante o cirrosis hepática avanzada, y debe considerarse en las formas neurológicas resistentes al tratamiento.
BIBLIOGRAFIA	Medicina Interna de México Volumen 23, Núm. 5, septiembre-octubre, 2007