

**Hallazgos
neurorradiológicos
de la enfermedad de
Wilson en paciente
embarazada**

ARGUS DIAGNOSTICO MEDICO

Autor/es: Dra. Casco Clarisa Andrea

Dra. Yashnyk Anastasia

Dr. Lescano Sebastián

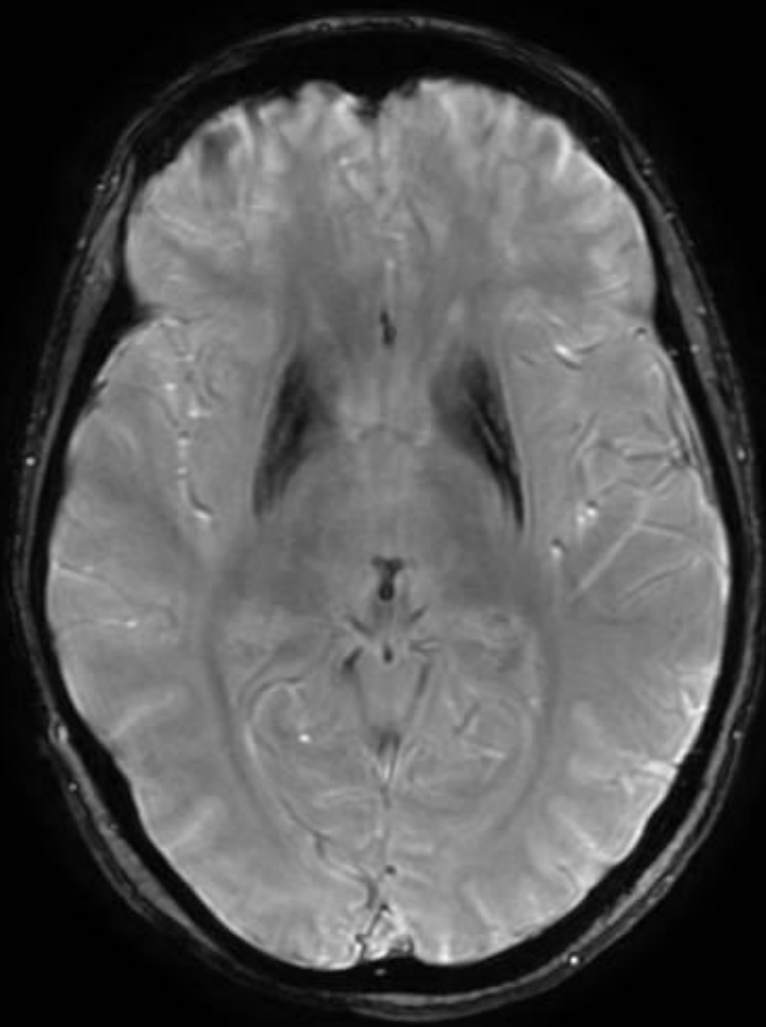
Presentación del caso:

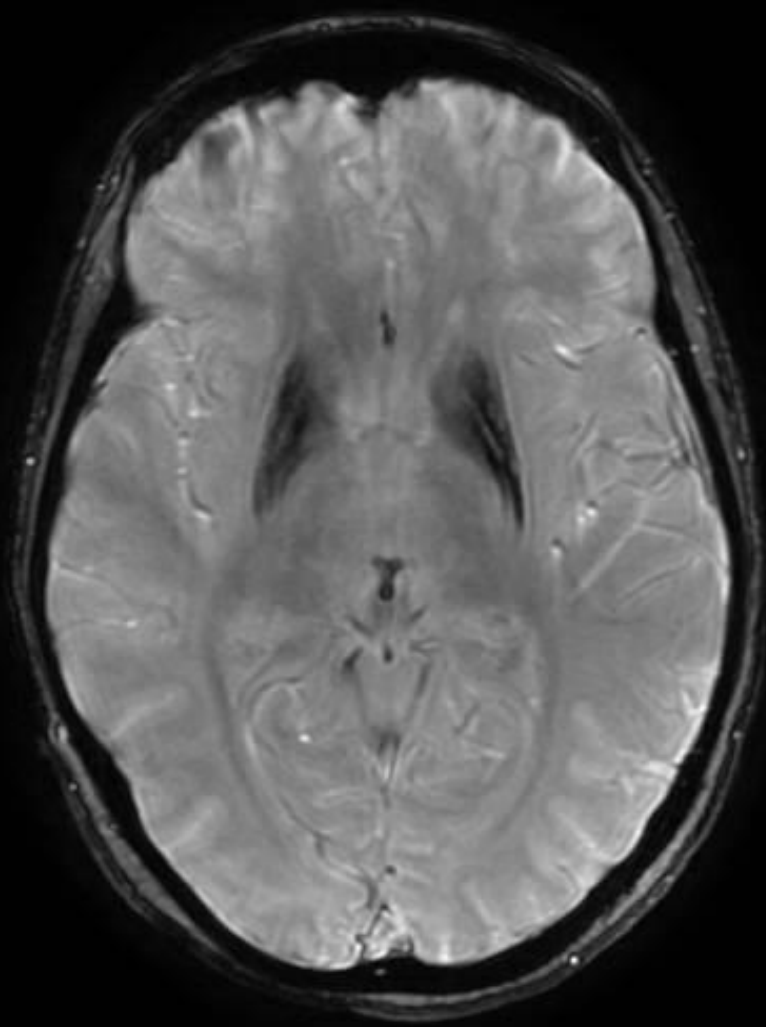
- Paciente femenino de 29 años de edad cursando embarazo de 3er trimestre se presenta a la consulta con ascitis, adelgazamiento y náuseas.
- Examen de laboratorio normal.
- Al examen físico presenta: leve ictericia conjuntival, ascitis y palma hepática.
- Neurológico: marcha espástica y distonía del 2º y 3º metatarsiano.

Hallazgos

Imagenológicos:

- Se destaca señal hipointensa en la secuencia T2* (SWI) que involucra al tecto mesencefálico y el núcleo estriado de manera bilateral y simétrica. Se agregan imágenes cavitadas y pérdida de volumen en ambos núcleos lenticulares .
- Sin restricción de señal en la secuencia de difusión, ni realces significativos luego de la inyección de contraste endovenoso.
- Se comprueba ensanchamiento de los surcos y cisuras de los hemisferios cerebrales y ventrículos laterales amplios.





Discusión:

- La enfermedad de Wilson es una enfermedad autosómica recesiva que se caracteriza por una acumulación progresiva de cobre en el organismo como consecuencia de una alteración estructural y funcional de la proteína transportadora de cobre causada por la mutación del gen ATP7B.
- Su incidencia a nivel global es de 1 cada 30.000 habitantes.
- La expresividad clínica variada y la ausencia de un marcador diagnóstico hacen que la enfermedad de Wilson sea de difícil diagnóstico.

- La afectación hepática es la mas frecuente y puede manifestarse como una hipertransaminemia asintomática o como una insuficiencia hepática aguda.
- La afectación neurológica suele ser del 40-60% . Suelen estar afectados los ganglios basales y mesencéfalo . Se caracteriza por distonía, disartria, temblor, disfagia y cambios de personalidad y es causada por la acumulación de cobre en los ganglios de la base.
- El tratamiento se realiza mediante quelantes del cobre y la elección del fármaco depende de la expresión clínica de la enfermedad.

Enfermedad de Wilson y embarazo

- Es indispensable realizar el tratamiento durante todo el embarazo debido al riesgo de insuficiencia hepática fulminante si se detiene. Lo que ocurre en la mayoría de los casos es el abandono del mismo por temor a teratogenicidad .
- Deben ser advertidas de que el riesgo de tener un hijo homocigótico es del 0,5 %.

Conclusión:

- Es importante para el radiólogo la realización de un diagnóstico precoz sobre todo en pacientes femeninas en edad fértil debido al riesgo de aborto espontáneo a causa de una hepatitis fulminante.

Bibliografía

- Wilson disease (CNS manifestations).
[Dr Henry Knipe](#) et al.
<https://radiopaedia.org/articles/wilson-disease-cns-manifestations-1?lang=us>
- Hallazgos de RM en la encefalopatía hepática. A. Rovira , J. Alonso y J. Córdoba. American Journal of Neuroradiology octubre de 2008, 29 (9) 1612-1621; DOI:
<https://doi.org/10.3174/ajnr.A1139>
- Enfermedades hepáticas y gestación. D. Nicolás Pérez, V. Ortiz Bellver, M. A. Pastor Plasencia, M. Berenguer Haym, J. Ponce García. An. Med. Interna (Madrid) vol.18 no.10
- Encefalopatías tóxicas y metabólicas: ensayo iconográfico *Eric Mendonça Bimbato · Amanda Gontijo Carvalho · Fabiano reis. Radiol Bras vol.48 no.2 São Paulo Mar./Apr. 2015