

POLICLINICO COMUNITARIO DOCENTE SUR
CIEGO DE AVILA

Tratamiento de la enfermedad de Wilson durante el embarazo. Primer caso reportado en Cuba.
Treatment of Wilson disease during pregnancy. First case reported in Cuba.

Adolfo Orestes Antúnez Baró (1), Giannys Machado Fleites (2), Ania Torres González (3).

RESUMEN

La enfermedad de Wilson o degeneración hepatolenticular, es un trastorno del metabolismo del cobre que se hereda de forma autosómica recesiva; su incidencia a nivel global es de 1 de cada 30.000 habitantes. Se presenta el primer caso en Cuba de una gestante con diagnóstico de enfermedad de Wilson atendida en la consulta integral para embarazadas del Policlínico Comunitario Docente Sur de Ciego de Ávila; se describe el tratamiento que se debe realizar en estas pacientes.

Palabras clave: ENFERMEDAD DE WILSON, DEGENERACIÓN HEPATOLENTICULAR, EMBARAZO.

1. Especialista de 1er Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente.
2. Lic. en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Profesora Instructora.
3. Especialista de 1er Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Instructor.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Wilson (EW) o degeneración hepatolenticular, tal y como fue denominada por Kinnier Wilson en 1912 (1) es un trastorno del metabolismo del cobre que se hereda de forma autosómica recesiva. Su incidencia a nivel global es de 1 de cada 30.000 habitantes, tiene gran variabilidad geográfica. Afecta por igual a hombres y mujeres y a todos los grupos étnicos. La EW se debe a mutaciones en el gen de una ATPasa tipo P (ATP7B) implicada en el transporte del cobre al canalículo biliar y al aparato Trans-Golgi (1-2). Los síntomas no se presentan nunca en los portadores heterocigóticos, que tienen un solo gen mutante y que parecen constituir alrededor de un 1,1% de todas las poblaciones étnicas y geográficas estudiadas. Para sufrir la enfermedad es necesario haber heredado dos formas (alelos) deficientes, una de cada progenitor.

El objetivo del presente trabajo es presentar un caso poco común, de una gestante con diagnóstico de EW y esclarecer el tratamiento que se debe seguir en estos casos. Al revisar la literatura del país llama la atención que no existe evidencias bibliográficas de otros reportes por lo que considera el primero caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Gestante GPG, edad gestacional de 12,2 semanas, 25 años de edad; antecedentes de E.W. diagnosticada desde los 8 años de edad. Tenía tratamiento con D-penicilamina en dosis de 0.75 g/día, hacía algunos meses lo había abandonado espontáneamente. Refería sentirse bien al momento de la consulta.

Examen Físico

Mucosas: Normo coloreadas y normo hídricas.

Tejido Celular Subcutáneo: No infiltrados.

Aparato Respiratorio: Murmullo Vesicular Normal, No estertores. F.R 18 x min.

Aparato Cardio-Vascular: Rítmico, no soplos. TA: 100/60. PR: 84 Lat x min

Aparato Digestivo: Hepatomegalia de +/- 3 cm, blanda, no dolorosa.

Sistema Genito-Urinario: Tacto Vaginal; Útero aumentado de tamaño +/- 3 centímetro por encima de la sínfisis del pubis, blando, cuello largo.

Complementarios

Ultrasonografía Abdominal: Hígado, rebasa en 3cm el reborde costal, con discreto aumento de su ecogenicidad. Útero aumentado de tamaño. No se realizan, otros complementarios porque existía en la Historia Clínica, suficientes evidencias de la veracidad de la enfermedad.

DISCUSIÓN

El riesgo de complicaciones durante el embarazo en pacientes, con EW es superior al de la población general, la patología más frecuente fue el aborto espontáneo; sin embargo, la mayoría de las gestantes tienen un embarazo normal (1-3). Se recomienda universalmente que se mantenga el tratamiento durante la gestación, la enfermedad de Wilson con buen control metabólico y tratamiento adecuado no es contraindicación del embarazo (2), existe reporte de casos que abandonaron el tratamiento con malos resultados incluido la muerte (3). Para el tratamiento de la E.W, se deben reducir la ingesta de alimentos ricos en cobre (ej., mariscos, chocolate, hígado, setas y nueces), aunque no es imprescindible un seguimiento estricto de la dieta. Se han aprobado la D'penicilamina, la trientina y el acetato de zinc, como tratamiento de la enfermedad. La D'penicilamina se administra en dosis de 0,75 g/día. Si se programa una cesárea, la dosis debe reducirse a 0,5 g/día para minimizar la interferencia con la cicatrización de la herida. En un 5% de los pacientes, la D'penicilamina produce una reacción grave, habitualmente en las primeras semanas o meses de tratamiento; la más frecuente es el síndrome nefrótico o una proteinuria excesiva de 1 a 2 g/día. Si se interrumpe la D'penicilamina, el tratamiento con trientina tiene que empezar inmediatamente. La dosis es en general de 1 g/día en dos a cuatro dosis fraccionadas con el estómago vacío. La anemia sideroblástica es la única reacción adversa descrita de la trientina (4). El tratamiento con zinc durante el embarazo tiene pocos efectos nocivos en el embrión, el feto o la madre (5). Se comunicaron 5 abortos espontáneos y 2 malformaciones congénitas (microcefalia y malformación cardíaca corregible) en 42 embarazos. Los estudios realizados en animales con diferentes sales de zinc no indican efectos nocivos directos o indirectos con respecto al desarrollo del embarazo, el embrión, el feto, el parto y posnatal. El zinc se excreta en la leche materna humana y puede producirse una deficiencia de cobre en el lactante. Por lo tanto, deberá evitarse la lactancia materna. El médico deberá decidir qué tratamiento utilizar (6).

ABSTRACT

Wilson disease or hepatolenticular degeneration, is a copper metabolism disorder that is inherited by autosomal recessive form; its incidence at global level is 1 of each 30,000 inhabitants. The first case of a pregnant woman in Cuba with diagnosis of Wilson disease attended in the integral consultation for pregnant women from Community Polyclinic of the south area of Ciego de Avila; the treatment that is due to make in these patients is described.

Key words: WILSON'S DISEASE, HEPATOLENTICULAR DEGENERATION, PREGNANCY.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Solís Muñoz P, Solís Herruzo JA. Wilson's disease, a rare thought present condition. *Rev Esp Enferm Dig* [Internet]. 2008 [citado 10 Mar 2010]; 100(8): [aprox. 7 p.]. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1130-01082008000800001&script=sci_arttext
2. Barber MA, Eguiluz I, Plasencia W, Ramírez O. Enfermedad de Wilson y gestación. *Clin Invest Gin Obst*. 2003; 30(10):328-32.
3. Moreno Plana JM, Broseta Viana L, Herrero Quiroz C, Calvo Mayo JM, García Ramos M, Pérez Flores R. Enfermedad de Wilson y embarazo. *Rev Esp Enferm Dig*. 2002; 94 (4): 226-232.
4. Tarnacka B, Rodo M, Cichy S, Czlonkowska A. Procreation ability in Wilson's disease. *Act Neurol Scand*. 2000; 101: 395-8.
5. Foruny Olcina JR, Boixeda de Miquel D. Enfermedad de Wilson. *Rev Esp Enferm Dig* [Internet]. 2010 [citado 2012 Abr 15]; 102(1): 53-54. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1130-01082010000100009&lng=es
6. Beers MH, Porter RS, Jones TV, Kaplan JL, Berkwitz M. *El Manual Merck de diagnóstico y terapéutica* [Internet]. 1 ed. Madrid: Elsevier; 2007. Disponible en:

[http://www.epgonline.org/mobile/drugdetails.cfm/id/DR006781/page/atoz/letter/W/language/LG0004/startrow_drug/1/drugName/Wilzin-c%C3%A1psulas-duras.](http://www.epgonline.org/mobile/drugdetails.cfm/id/DR006781/page/atoz/letter/W/language/LG0004/startrow_drug/1/drugName/Wilzin-c%C3%A1psulas-duras)