

Enfermedad de Wilson

La enfermedad

Nuestro hombre no había tenido nunca enfermedades serias y era una persona perfectamente equilibrada, pero de repente empezó a presentar síntomas neurológicos: depresión, insomnio, e incluso intentos de suicidio... los psiquiatras no encontraban explicación a esta situación. En vista de ello, le ingresaron en el hospital para hacerle un chequeo y después de muchas pruebas, se llegó al diagnóstico definitivo: enfermedad de Wilson.

Se trata de una rara enfermedad genética, causada por un defecto congénito en el transporte del cobre, que provoca que haya en el organismo un exceso de esta sustancia. El cobre excedente se deposita en los tejidos, afectando sobre todo al hígado, al cerebro y a la córnea.

El diagnóstico

Cuando se manifiesta en niños, los primeros síntomas son hepáticos, por lo que se confunde a menudo con una hepatitis.

Si se manifiesta en jóvenes o adultos (como le sucedió a R.P.) cobran mayor importancia las manifestaciones neurológicas. El síntoma inicial es una distonía (es decir, una alteración del tono muscular), que luego se acompaña de temblor en las extremidades, disfonía (dificultad para emitir sonidos), disartría (dificultad para articular palabras), babeo, rigidez y contractura muscular. Hay además un síntoma muy claro que es específico de esta enfermedad y que por sí mismo es determinante para su diagnóstico: se trata del anillo de Kayser Fleisher, un anillo ocular de color verdoso que se debe a la acumulación de cobre en la córnea.

El diagnóstico precoz en esta enfermedad es vital, ya que puede prevenir las complicaciones discapacitantes. Ante una sospecha de esta enfermedad, un análisis de sangre, una revisión ocular, un análisis para determinar la cantidad de cobre en la orina (cupruria) y una biop-

R.P. tiene 38 años y hace seis le diagnosticaron la enfermedad de Wilson.

sia hepática sirven para confirmar o descartar el diagnóstico.

El tratamiento

La enfermedad es progresiva y si no se trata, va evolucionando hasta casos extremos de afectación hepática y demencia, llegando incluso a ser mortal.

R.P. fue tratado inicialmente con un quelante o limpiador del cobre (d-penicilamina), para reducir el excedente acumulado en el organismo. Como primera respuesta se redujeron los síntomas de la enfermedad, algo que es habitual y que perdura hasta que se consiguen unos niveles normales de cobre.

En este caso eso se logró después de dos años. Posteriormente R.P. cambió su tratamiento a sales de zinc (acetato de zinc) para mantener normales sus niveles de cobre. Deberá continuar de por vida con esta medicación y evitar los alimentos ricos en cobre (hígado, mariscos, chocolate...).

Lleva así cuatro años, y hace una vida casi normal, pues sólo presenta leves temblores casi imperceptibles, una ligera dificultad al hablar y, en ocasiones, insomnio.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson

C/ Juan de Valladolid, 4.

47014 Valladolid.

wilsons@teleline.es

www.infovigo.com/wilson