

**CASO CLÍNICO: ADOLESCENTE  
CON DOLOR ABDOMINAL  
RECURRENTE Y  
MANIFESTACIONES  
NEUROPSIQUIÁTRICAS**

**Sesión Pediatría Atención Primaria-Hospital del Mar**

**5 Abril 2011**

**MJ Torregrosa, I Martín**

**CAP La Mina**



# CASO CLÍNICO

- Paciente de sexo femenino de 18 años de edad que consulta por:
  - Disfunción articulación temporo-mandibular
  - Disartria
  - Disfagia
  - Entumecimiento y pérdida de fuerza en extremidades



# CASO CLÍNICO

- Antecedentes familiares y personales:
  - No hábitos tóxicos
  - No antecedentes familiares de interés
  - Etnia gitana
  - No consanguinidad
  - Soltera
  - Trabaja en casa y bar familiar
  - Abandonó los estudios en 1º ESO
  - Vive con sus padres. Tiene novio



# CASO CLÍNICO

- Antecedentes patológicos. Desde los 16 años:
  - Crisis de ansiedad
  - Dolor abdominal recurrente, que se ha intensificado en los últimos meses. Ha consultado en varios hospitales
  - Parálisis de Bell
  - Migraña
  - Anorexia, astenia
  - Recibe tratamiento con Fe y vitamina K (2007)
  - Reglas irregulares



# CASO CLÍNICO

- Desde hace 6 meses:
  - Contractura mandibular y sialorrea (múltiples caries)
  - Se deriva a cirujano maxilo-facial por disfunción articulación temporo-mandibular



# CASO CLÍNICO

- Clínica actual (Marzo 2009):
  - El cirujano maxilo-facial la deriva a Ucias hospital para descartar tetania
  - Exploración neurológica normal
  - Analítica sangre con coagulación normal
  - EKG normal
  - Dto: Trastorno de ansiedad
  - No se pauta tto



# CASO CLÍNICO

- Clínica actual (Marzo 2009):
  - Consulta en Ucias de otro hospital por persistencia de síntomas (contracción distal de extremidades izdas en reposo, a veces dolorosa)
  - Se diagnostica de trastorno adaptativo mixto y se pauta Tranxilium®



	22.04.07 ucias	24.10.07 ucias	13.11.07 hemato	30.01.08 hemato	25.03.09 ucias
Hb	12,6	11,0	10,6	12,2	12,6
VCM	81,7	87,2	87,5	83,8	83
HCM	26,9	26,6	27,7	26,8	26,6
Plaquetas	284.000	184.000	210.000	165.000	146.000
T. protrombina	71,3%	45,5%	55%	60%	70,4%
T. cefalina	36,4	37,1	44,1	41,4	
INR	1,259	1,692	1,55	1,374	
AST	68	74	68	39	38
ALT			27	22	
GGT			96		
CK		71			97
VSG			38		
Factores coagulación			II (52%), VII (48%), X (51%)		



# CASO CLÍNICO

- Reconsulta en otro hospital 4 días después:
  - Disfunción articulación temporo-mandibular
  - Disartria
  - Disfagia
  - Entumecimiento y pérdida de fuerza en extremidades
  - Sialorrea



# CASO CLÍNICO

- En Ucias:
  - Interconsulta a Psiquiatría por incongruencia clínica
  - Antecedentes familiares de ansiedad
  - “Sensible, todo le afecta”
  - Factores desencadenantes: dto de cáncer en varios familiares
  - Se pauta Orfidal®



# CASO CLÍNICO

- En Ucias:

- Interconsulta a Neurología: trastorno del habla de 3 meses de evolución, progresivo, junto con entumecimiento peribucal, contracción persistente distal de extremidades izdas
- No exposición a gas butano
- Exploración neurológica: disartria ligera. Posición distónica de zona distal de extremidades izdas. Bradicinesia y falta de destreza de predominio izdo. Resto normal



# CASO CLÍNICO

- ¿Cuál es tu diagnóstico?



# CASO CLÍNICO

- En Ucias:

- TAC craneal: hipodensidad putaminal bilateral, sin isquemia ni hemorragias
- Analítica sangre: tiroides, Ig, estudio de anemias, ANA, electroforesis proteínas, serologías, orina
- EKG: ritmo sinusal, FC 80 lpm
- Dto: distonía orolingual y hemidistonía izda con posible lesión putaminal bilateral



# CASO CLÍNICO

- En Ucias se plantean varias posibilidades diagnósticas:
  - ✓ Causas tóxicas
  - ✓ Enfermedad de Wilson
  - ✓ Enfermedad de Hallervorden-Spatz
  - ✓ Distonía adquirida (autoinmune)



	02.04.09
Hb	11,4
Plaquetas	117.000
T. protrombina	77%
INR	1,28
AST	26
ALT	14
GGT	26
VSG	20
Albúmina	3,69
Cobre sérico	47 mcg/dL
Ceruloplasmina	9 mg/dL
Cu en orina 24h	314 mcg/24h

# CASO CLÍNICO

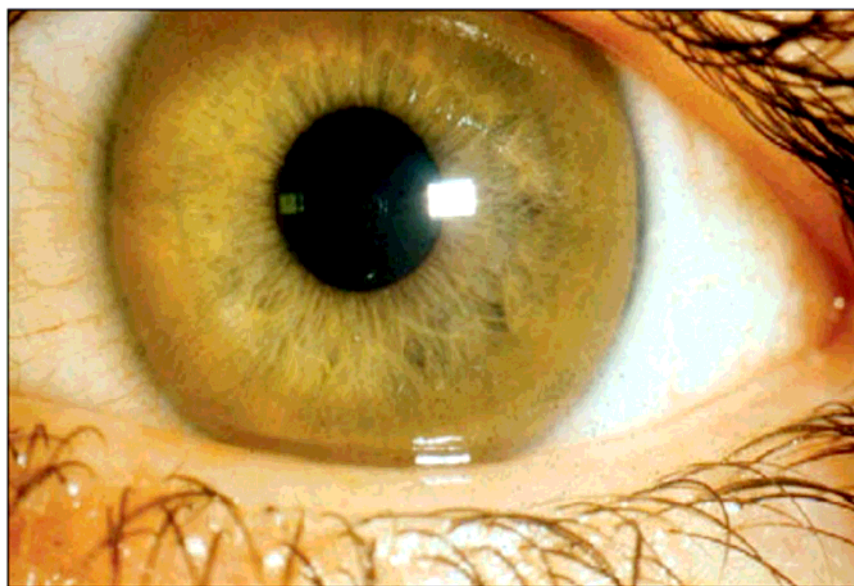
- En Ucias:

- Exploración OFT: anillo de Kayser-Fleisher
- Valorar RNM cerebral, estudio vasculitis y paraneoplásico
- OD: Enfermedad de Wilson con debut neuropsiquiátrico y posiblemente hepático





# ANILLO DE KAYSER-FLEISCHER



# CASO CLÍNICO

- En planta:
  - Eco abdominal: esplenomegalia homogénea. Colelitiasis. Adenopatías hiliares hepáticas
  - RNM cerebral: hiperseñal en secuencias T2 comprometiendo los núcleos lenticulares de forma bilateral (putamen y cabeza de núcleo caudal), lesión centropóntica, edema citotóxico. Estos hallazgos podrían ser secundarios a acumulación anormal del cobre y daño celular secundario



# CASO CLÍNICO

- En planta:

- Se pauta tratamiento quelante: tetramolibdato de amonio
- Hasta recibir el tto se pauta acetato de zinc
- Evitar comidas con altas concentraciones de cobre: chocolate, hígado, nueces, champiñones, almejas (sobre todo, 1º año de tto)



# ENFERMEDAD DE WILSON Y ATENCIÓN PRIMARIA

- **Alto índice de sospecha:**

- Dolor abdominal recidivante con alteración función hepática
- Alteración neurológica (disonía)
- Síntomas psiquiátricos en adolescentes (crisis de ansiedad; trastornos adaptativos)
- Trastornos de conducta
- Antecedentes familiares



# Enfermedad de Wilson y Atención Primaria: despistaje familiar

Patrones de haplotipos

Polimorfismos DNA: ATP7B

Mutaciones específicas ambos alelos cromosoma 13

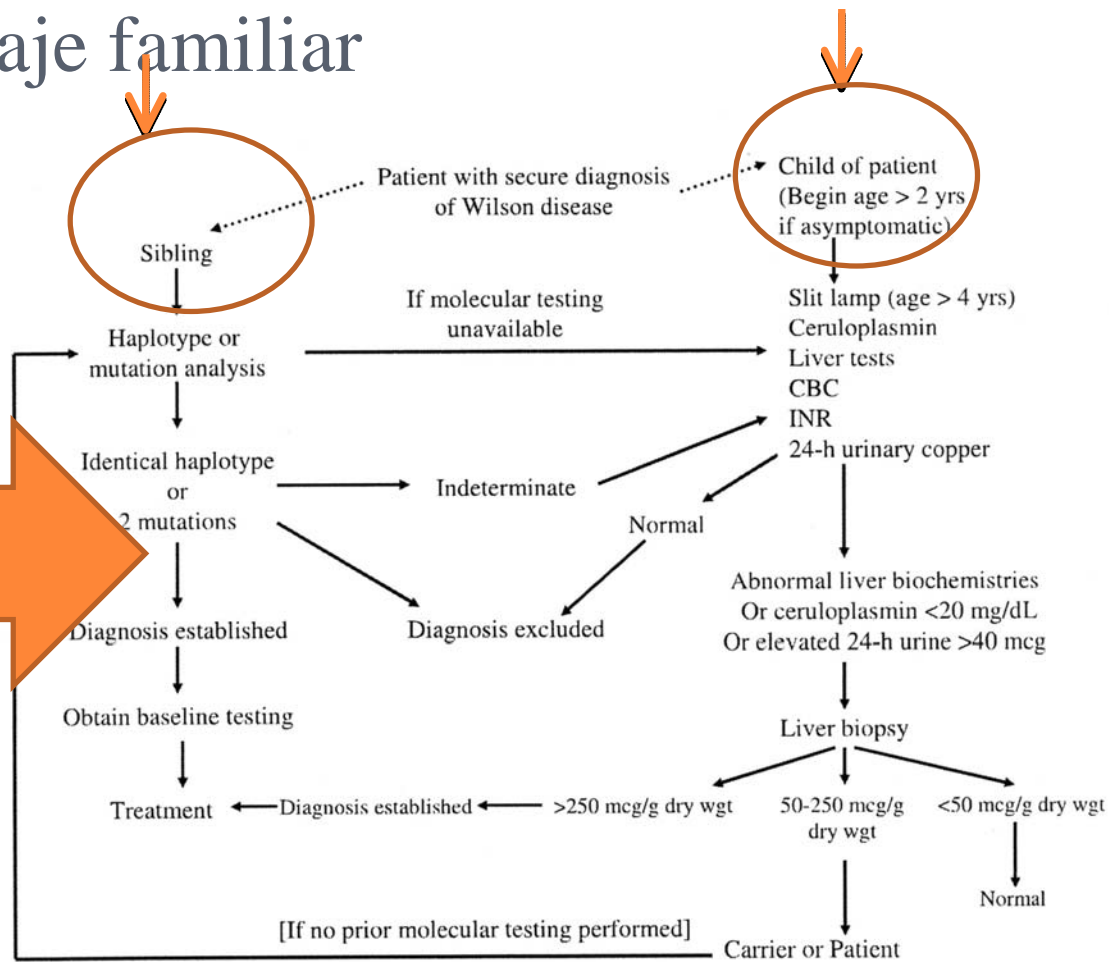


Fig. 3. Screening for Wilson disease (WD) in sibling or child of a patient with secure diagnosis of WD. If molecular testing is available in the index patient, then this is the most efficient screening strategy. If initial screening by blood and urine testing is normal, then consider repeat screening in 2-5 years. Conversion to SI units: CPN <20 mg/dL or 0.2 g/L; 24-hour urinary Cu >40 µg/day or 0.6 µmol/day. Abbreviation: KF, Kayser-Fleischer. Baseline testing = complete blood count including platelet count (CBC), liver biochemistries, international normalized ratio (INR), serum ceruloplasmin, 24-hour urine copper excretion; liver biopsy when appropriate.