

ANILLO DE KAYSER-FLEISCHER: UNA SEÑAL VISUAL DE LA ENFERMEDAD DE WILSON.

Kayser-Fleischer ring: a visual sign of Wilson's disease.

Plaza Fernández A, Navarro Moreno E, Sánchez García O

HOSPITAL UNIVERSITARIO TORRECARDENAS. ALMERÍA.

Resumen

La enfermedad de Wilson (EW) es una patología tratable y poco común, de herencia autosómica recesiva, que provoca la acumulación patológica de cobre en diversos órganos y tejidos¹. La manifestación clínica típica es hepática, neurológica o psiquiátrica, generalmente de inicio en la edad temprana². Un hallazgo oftalmológico común en esta enfermedad es el anillo de Kayser-Fleischer, que resulta del depósito de cobre en la membrana de Descemet de la córnea³, como se ilustra en el caso clínico presentado.

Palabras clave: enfermedad de Wilson, anillo de Kayser-Fleischer.

Abstract

Wilson's disease (WD) is a rare, treatable, autosomal recessive disease which leads to pathological copper accumulation in various organs and tissues¹. The habitual

clinical manifestations include hepatic, neurological, or psychiatric symptoms, often appearing early in life². A common ophthalmological finding in this disease is the Kayser-Fleischer ring, resulting from copper deposition in Descemet's membrane of the cornea³, as illustrated in the presented clinical case.

Keywords: Wilson's disease, Kayser-Feischer ring.

Introducción

La enfermedad de Wilson (EW) es un trastorno hereditario autosómico recesivo, poco frecuente en la población general. Se caracteriza por una excreción biliar deficiente de cobre, lo que provoca su acumulación en los tejidos, principalmente en el hígado y el sistema nervioso central, siendo característicos la hepatopatía crónica, el trastorno neurológico progresivo y la enfermedad psiquiátrica, de inicio en la edad temprana¹. Otra de las manifestaciones típicas es la oftalmológica, con

IMAGEN DEL MES

el característico anillo de Kayser-Fleischer, secundario al depósito de cobre en la membrana de Descemet de la córnea³. Presentamos un caso de debut de una hepatopatía crónica avanzada secundaria a la enfermedad de Wilson con dicha peculiaridad.

Caso clínico

Mujer de 22 años natural de Marruecos, sin antecedentes personales de interés, que acude a urgencias por clínica de una semana de evolución de distensión abdominal y edematización de miembros inferiores, pérdida ponderal, astenia e hiporexia.

A la exploración física presenta edemas de miembros inferiores, ascitis moderada e ictericia, siendo la exploración neurológica normal. En la analítica presenta la bilirrubina total en 15 mg/dL, elevación de transaminasas (AST/ALT <2), plaquetopenia y coagulopatía. En la ecografía de abdomen se objetiva un hígado de pequeño tamaño, heterogéneo e hiperecogénico, esplenomegalia y ascitis multicompartimental.

Se realiza una endoscopia digestiva alta con hallazgos de varices esofágicas pequeñas y gastropatía leve de la hipertensión portal. Se completa el estudio etiológico con serologías y autoinmunidad negativas, destacando únicamente la ceruloplasmina baja, por lo que se solicita la cupruria en orina de 24 horas. Mientras tanto es valorada por oftalmología objetivando el característico anillo de Kayser-Fleisher (KF) (Figuras 1 y 2). Finalmente se obtiene una cupruria de >40 mcg por lo que se establece el diagnóstico de EW. Se pauta tratamiento con quelantes de cobre, con una adecuada tolerancia y se inicia el estudio pretrasplante.

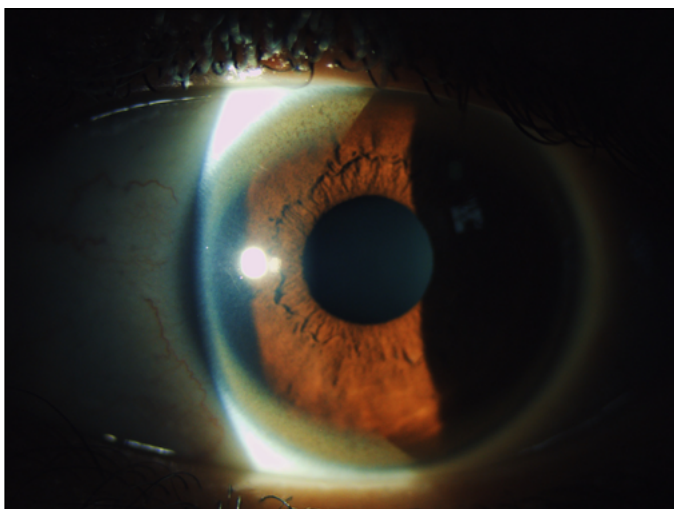


Figura 1. Anillo de Kayser-Fleischer visible en el limbo corneal.

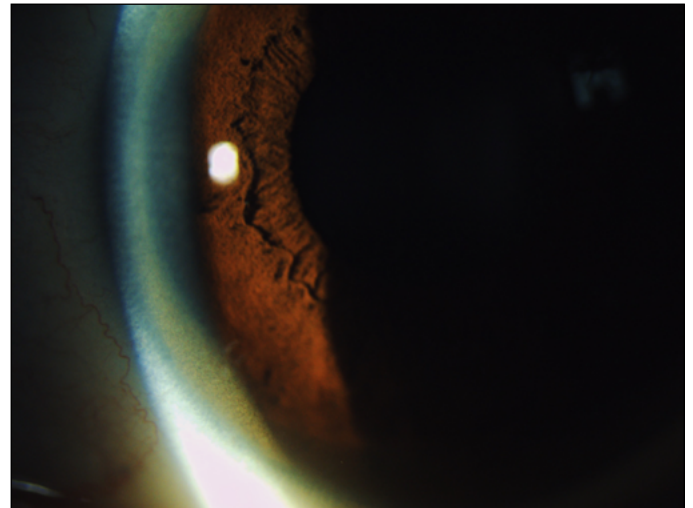


Figura 2. Anillo de Kayser-Fleischer visible en el limbo corneal.

Discusión

El anillo de Kayser-Fleischer es un hallazgo oftalmológico característico, aunque no patognomónico de la EW, resultado del depósito de cobre en la membrana de Descemet de la córnea³. Presente en casi la totalidad de pacientes con EW y afectación neurológica, pero solo en el 50% con afectación hepática. Se manifiesta también en otras patologías tales como la colangitis biliar primaria o la colestasis neonatal³.

Para el diagnóstico del anillo de Kayser-Fleischer es esencial un examen con lámpara de hendidura, especialmente en las primeras etapas². Por lo general, son asintomáticos y de aparición bilateral, no producen alteraciones de la visión y se resuelven con tratamiento médico, el 80% de ellos responden a terapia con quelantes en un período de tres a cinco años. No obstante, pueden reaparecer con la progresión de la enfermedad, funcionando como indicadores valiosos de la respuesta del paciente a la terapia y de su adherencia al tratamiento³.

La EW es un trastorno hereditario raro pero tratable, cuya identificación temprana es crucial para prevenir complicaciones graves. Este caso ilustra la importancia de un diagnóstico exhaustivo, que incluya la evaluación oftalmológica del anillo de Kayser-Fleischer, un hallazgo significativo aunque no patognomónico de la enfermedad. El manejo adecuado de la EW, con el uso de quelantes de cobre y el seguimiento continuo, puede mejorar significativamente la calidad de vida del paciente y reducir la morbimortalidad asociada. Es esencial mantener un alto índice de sospecha clínica y realizar una evaluación completa en pacientes con síntomas hepáticos inexplicables, para asegurar un diagnóstico precoz y un tratamiento oportuno.

Bibliografía

1. Mulligan C, Bronstein JM. Wilson Disease: An Overview and Approach to Management. *Neurol Clin* 2020; 38(2):417-432. doi:10.1016/j.ncl.2020.01.005.

2. Guindi M. Wilson disease. *Semin Diagn Pathol* 2019; 36(6):415-422. doi:10.1053/j.semdp.2019.07.008.

3. Pandey N, Blair K, John S. Kayser-Fleischer Ring. StatPearls Publishing (online) 2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459187/>.