La importancia de reconocer el anillo de Kayser-Fleischer como signo diagnóstico en Medicina

Kayser-Fleischer Ring as a diagnostic sign in Medicine

Sr. Editor: La enfermedad de Wilson es un cuadro clásico en Medicina, especialmente en Gastroenterología y Neurología. Los neurólogos consideran esta enfermedad al realizar el diagnóstico diferencial de un trastorno del movimiento, aunque el diagnóstico final es raramente formulado dado lo inusual del cuadro. Los gastroenterólogos, específicamente hepatólogos, piensan en esta enfermedad al estudiar un daño hepático agudo o crónico que no coincide con las causas más frecuentes y es especialmente sugerente si hay antecedentes familiares. La enfermedad de Wilson es un trastorno autosómico recesivo cuyo defecto genético ha sido localizado en el cromosoma 13, y que resulta en una defectuosa excreción hepatobiliar del cobre¹. Es una enfermedad, entonces, primariamente hepática. El cobre acumulado se deposita en todos los tejidos, especialmente hígado, cerebro, riñones y córnea. Kayser en 1902 y Fleischer en 1903 describieron el característico anillo corneal que lleva sus nombres, aún antes de que Kinnear Wilson describiera la enfermedad en 1912². El anillo se caracteriza por su coloración café verdosa en el margen externo de la córnea y es considerado diagnóstico de la enfermedad, está presente en prácticamente todos los casos de presentación neurológica y entre 70 y 90% de la forma hepática¹.

El anillo puede ser visto a simple vista, pero el examen con lámpara de hendidura es necesario para confirmar su presencia en casos dudosos. Es importante señalar que existen otros cuadros que pueden provocar un anillo similar, como la cirrosis biliar primaria, hepatitis crónica activa, colestasis intrahepática progresiva de la infancia² y que también es debido a pequeños depósitos de cobre en la membrana de Descemet de la córnea¹.

La coloración del anillo puede ser distinta a la usual café verdosa: verde, amarillo, azul, o mezcla de estos colores². Típicamente aparece inicialmente en los polos superior e inferior del limbo corneal y se extiende posteriormente en forma central. La densidad del anillo se correlaciona

con la duración de los síntomas y su desaparición refleja en general una buena respuesta terapéutica a los fármacos quelantes o al trasplante hepático. El anillo desaparece en forma inversa a como se formó, es decir, desaparece primero centralmente y finalmente lo hacen los polos superior e inferior^{1,2}.

En neurología la enfermedad de Wilson es una enfermedad clásica y paradigmática, ya que constituye junto a la enfermedad de Parkinson, los primeros ejemplos que permitieron asociar una patología de los núcleos grises basales con la aparición de movimientos anormales. El neurólogo siempre intenta diagnosticar esta patología cuando enfrenta a un paciente, en general menor de 50 años, que presenta un trastorno del movimiento, y rara vez lo logra probablemente por ser poco frecuente (30 casos en 1 millón de población general)¹. Esto último explica que a los médicos habitualmente se nos informa durante nuestra formación que ésta es una enfermedad que no se logra ver más de una vez en el ejercicio de la medicina y muchos colegas probablemente no han tenido la oportunidad de conocer un paciente con esta patología y objetivar directamente signos diagnósticos tan útiles como el anillo de Kayser-Fleischer.

Recordamos la importancia del anillo de Kayser-Fleischer como un signo útil en el diagnóstico de enfermedad de Wilson a través de un caso clínico. Este signo debería ser reconocido por todo médico porque puede evitar serias consecuencias al no diagnosticar una enfermedad tratable. Conocimos 2 enfermos en los últimos 4 años que se han presentado como insuficiencia hepática aguda.

Un paciente hombre de 13 años es traído a consulta por presentar temblor de extremidades superiores desde hace 1 año. A esto se asocia dificultad para articular palabras y menor rendimiento académico. Tenía un hermano muerto hace 4 años de una enfermedad hepática, sin diagnóstico aclarado. En el examen el paciente tenía menor mímica facial, severo temblor de acción, con una marcha con menor braceo. Era evidente a simple vista la presencia del anillo de Kayser-Fleischer (Figura 1A): un anillo de color verdoso en el limbo corneal. Se solicitó ceruloplasmina, que fue de 1 mg/dl (normal 20-60), las pruebas de función hepática fueron normales. La resonancia magnética de cerebro mostró lesiones hipointensas en T1 e hiperintensas en T2, que afectaban a los núcleos lenticulares. Se comenzó terapia con

Figura 1 A y B. Anillo de Kayser-Fleischer, visible en el limbo corneal de 2 casos con enfermedad de Wilson.

penicilamina, llegando gradualmente a 1 g/día en 2 tomas alejadas de los alimentos; el paciente tuvo una recuperación *ad integrum* al cabo de 1 año y medio de terapia.

En este caso, el hallazgo del anillo de K-F confirmó el diagnóstico, después que el paciente hubo consultado opiniones contradictorias. En una serie

comunicada 15 años atrás³, esos 16 pacientes y los vistos con posterioridad (10 pacientes, experiencia no comunicada) presentaron el anillo de K-F. En la Figura 1B, vemos otro ejemplo.

Considerando las múltiples presentaciones debidas al compromiso multisistémico de la enfermedad (hepática, cerebral, renal, miocárdica, ósea, oftalmológica, hematológica, etc), este signo debería ser reconocible por todo médico, especialmente neurólogos, psiquiatras, médicos internistas (gastroenterólogos), y neuropediatras.

*Marcelo Miranda,
Departamento de Neurología,
Clínica Las Condes. Santiago de Chile.*

Referencias

1. Walshe J. Enfermedad de Wilson. En Vinken P, Bruyn G, Klawans H. Eds. Extrapiramidal Disorders. Elsevier Amsterdam. Handbook of Clinical Neurology 1986; 5(49): 223-38.
2. Finelli P. Kayser-Fleischer ring: hepatolenticular degeneration. Neurology 1995; 45: 1261-2.
3. Miranda M, Brinck P, Roessler JL, Troncoso M, González M, Villagra R. Enfermedad de Wilson: Experiencia Clínica en 16 pacientes. Rev Med Chile 1995; 123: 1098-107.

Correspondencia a:
Dr. Marcelo Miranda
Departamento de Neurología, Clínica Las Condes. Santiago, Chile.
E-mail: marcelomirandac@gmail.com

FE DE ERRATA

En la Carta al Editor "La ausencia de la proteína choreína se expresa como un trastorno obsesivo-compulsivo, descontrol de impulsos, movimientos anormales y acantocitosis" (Rev Méd Chile 2010; 138: 786-7) el autor omitió involuntariamente reconocer que la Figura 2 fue proporcionada por Benedikt Bader y Adrian Danex. Además, agradece la ayuda de The Advocacy for Neuroacanthocytosis Patients <http://www.naadvocacy.org/>