



P-332 - ENCEFALOPATÍA DE WERNICKE COMO DEBUT DE PAF DE NOVO EN UNA PACIENTE JOVEN

Ballester, Belen; Martí, Carmen; Tusa, Claudio; Aguiriano, Mar; Zaragozá, María; García, Rafael; Ridaura, Núria; Seguí, Jesús

Hospital de Gandía y Centro de Especialidades Francesc de Borja, Gandía.

Resumen

Introducción: Se presenta el caso de una paciente de 30 años con una encefalopatía de Wernicke (EW) como debut de poliposis adenomatosa familiar (PAF).

Caso clínico: Mujer de 31 años sin antecedentes de interés. Ingresa por diarrea y pérdida de 25 kg de peso en los últimos 4 meses. Analítica al ingreso con hipoproteinemia (3 g/dL) y calprotectina fecal elevada (716 mg/kg). Se realiza tomografía computarizada (TC) que presenta engrosamiento de la pared del sigma con dilatación del colon izquierdo sin signos de obstrucción. Ante sospecha de debut de enfermedad inflamatoria intestinal (EII) se inicia tratamiento con corticoides y nutrición parenteral (NP). 72 horas después, la paciente presenta disminución brusca del nivel de consciencia y anemia (Hb 5,5 g/dL). Se transfunden 2 concentrados de hemáties. Se sospecha EW, se inicia levetiracetam y tiamina y la paciente es trasladada UCI donde se realiza RM y EEG compatibles con EW. 24 horas después, presenta hematoquecia con anemia (Hb 5,9 g/dL) y leucocitosis con necesidad de soporte vasoactivo. Se realiza TC abdominal que muestra dilatación del colon con ciego de 10 cm. Ante la sospecha de megacolon tóxico se decide laparotomía urgente donde se objetiva colon muy dilatado con ciego preperforativo asociados a engrosamiento de la unión rectosigmoidea, por lo que se realiza colectomía total con resección de unión rectosigmoidea e ileostomía terminal. El estudio AP de la pieza reveló adenocarcinoma colorrectal pT3N2a y más de 100 adenomas tubulares con adenocarcinomas *in situ* y sospecha de PAF. Al 5º DPO, la paciente presenta nuevos episodios de rectorragia. Se realiza rectoscopia donde se aprecian pólipos y a 6 cm del margen anal una neoformación ulcerada responsable de la anemia. RM con afectación del esfínter anal interno, por lo que se realiza Amputación abdominoperineal (AAA) 14 días después de la primera intervención. La AP fue un ADC de recto T3N0. Posoperatorio sin complicaciones. Recuperación progresiva y traslado a hospital de crónicos para rehabilitación. 6 meses tras la cirugía la paciente es capaz de emitir palabras sencillas y obedecer órdenes. Se inicia estudio genético de los familiares con el fin de detectar mutación en el gen APC, si bien no existen antecedentes familiares.

Discusión: La EW es un desorden neurológico agudo, grave e infrecuente causado por el déficit de tiamina. La sintomatología típica consiste en la triada de Caine: confusión mental, oftalmoplejía y ataxia. Su diagnóstico y tratamiento precoz son claves para evitar daños neurológicos irreversibles. Se asocia con mayor frecuencia a pacientes alcohólicos, pero también puede aparecer en otros pacientes con desnutrición grave. La sintomatología típica solo se presenta en el 30% de los

pacientes no alcohólicos. El tratamiento de la EW se basa en la administración iv de 100-500 mg de tiamina hasta la resolución de los síntomas, pudiendo incluso requerir tratamiento indefinido. La EW puede dejar secuelas neurológicas graves, por lo que es importante la suplementación con tiamina para evitar su aparición en aquellos pacientes con factores de riesgo, en especial en los no alcohólicos.