

# 14º Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica

05 a 9 de junho de 2012  
São Paulo - SP



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso - Doença De Wilson

**Autores:** TOCKUS D, MIGLIORINI TR, KLEM Z, PIRAGINI C, FRIEDLAENDER RF, KLEM FB, CELLI A, , ,

**Resumo:** Introdução: A doença de Wilson é um erro inato do metabolismo do cobre, de transmissão autossômico recessivo. As manifestações clínicas ocorrem devido ao acúmulo de cobre no fígado, rins, cérebro, córnea e outros tecidos. Os sintomas clínicos mais comuns são os distúrbios neuropsiquiátricos e doença hepática. O diagnóstico é baseado nas características clínicas, laboratoriais, de imagem e biopsia hepática. Tratamento com quelante de cobre e/ou drogas que reduzem a absorção do cobre associada a dieta pobre em cobre. Alguns pacientes se beneficiam com o transplante hepático. Relato de caso: Paciente do sexo masculino, de 11 anos, pardo, apresentando há 40 dias icterícia, ascite importante associado a cansaço, sonolência e câimbras. Há 4 anos apresenta episódios de confusão mental e agressividade. Exames laboratoriais com ceruloplasmina  $<7\text{mg/dl}$ , Cu urinário superior a  $400\text{ug/24h}$ , com anéis de Kayser-Fleisher presente ao exame oftalmológico com lâmpada de fenda. Biopsia hepática mostrando cirrose com atividade inflamatória, colestase moderada e tumefação hepatocítica atividade inflamatória septal, perisseptal e parenquimatosa. Atualmente em uso de Penicilina, acetato de zinco sem resposta ao tratamento. Apresentando função hepática comprometida e não respondendo bem ao tratamento encontra-se na fila de transplante hepático. Conclusão: O comprometimento hepático pode ser silencioso então ter alto grau de suspeição da doença é importante principalmente quando não há outros afetados na família.