



Trabalhos Científicos

Título: Características Clínicas, Laboratoriais E Resposta A Tratamento De Crianças E Adolescentes Com Doença De Wilson

Autores: DIEGO JUNIOR QUEIROGA DE AQUINO; MARIA LUÍSA MARQUES FERREIRA; CAROLINE CALDEIRA HOSKEN; BÁRBARA FONSECA GAZZINELLI; FLÁVIA PÍPOLO; NATÁLIA ARRUDA ALIANI; NATHÁLIA LUZIAS DE MATOS E SILVA; THAÍ COSTA NASCENTES QUEIROZ; ELEONORA DRUVE TAVARES FAGUNDES; ALEXANDRE RODRIGUES FERREIRA

Resumo: Objetivo: descrever as manifestações clínicas e alterações laboratoriais de pacientes com Doença de Wilson (DW) observadas ao diagnóstico, assim como seu tratamento. Métodos: estudo descritivo, retrospectivo, de 23 pacientes diagnosticados com DW atendidos num serviço de referência no período de 1987 a 2015. Foi realizada uma revisão de prontuários cujos dados foram tabulados e analisados estatisticamente. Resultados: foram avaliadas 23 pacientes entre 4 meses e 16,7 anos (mediana=11,6), predominando gênero masculino (56,5%). A apresentação clínica inicial mais prevalente foi a forma hepática, 11 pacientes (47,8%), seguido pela triagem familiar (26,1%). Em relação a manifestações extra-hepáticas ao diagnóstico, foi observado alteração neurológica em um paciente, síndrome nefrótica em 2 pacientes, e Anel de Kayser-Fleischer em 9 pacientes. A ceruloplasmina estava alterada em 20 pacientes (87%) e o cobre urinário em 14 (60,9%), cuja mediana foi 239,54µg/24h, nos alterados. Em relação as alterações laboratoriais ao diagnóstico, a mediana de elevação da AST foi 2,8 em relação ao maior valor de referência; 3,9 para ALT; 2,2 para FA; e 2,8 para GGT; bilirrubina total estava alterada em 10 pacientes; atividade de protrombina estava alterada em 12 pacientes. Todos receberam D-Penicilamina como tratamento inicial com resposta em 15 pacientes (65,2%), apenas 6 desenvolveram complicação (nefropatia, intolerância gástrica, síndrome lupus like, artralgia, e proteinúria), dos quais 4 mudaram o tratamento para Acetato de Zinco. Sete pacientes morreram, dos quais 2 tinham sido submetidos a transplante hepático. Conclusão: A DW, rara na infância, apresenta a forma hepática como manifestação mais comum. Diagnóstico pode ser realizado através da ceruloplasmina baixa e do cobre na urina de 24h elevado. É uma enfermidade que evolui bem com tratamento adequado, o qual possui poucos efeitos colaterais. Apresentou grande índice de óbitos, seja por iniciar seguimento com doença mais avançada ou por manifestação de insuficiência hepática fulminante e complicação pós-transplante.