



1º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
2º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
3º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Wilson Associada A Síndrome De Stevens-Jhonson Após Uso De D-Penicilamina:
Um Relato De Caso

Autores: GIULIA GERMANO DE AZEVEDO SILVA (CEUMA), INGRID OLIVEIRA DA COSTA (CEUMA), JÚLIA ALIM MALUF NEVES (CEUMA), JOSÉ DA SILVA MARTINS NETO (CEUMA), JOÃO PAULO MACEDO MALUF (CEUMA), LUIZA TANAKA MARTINS (UNINOVE), JULIANA TANAKA MARTINS (UNINOVE), GIOVANNA SILVA ELIAS ERICEIRA (CEUMA), ANA CLARA SILVA DE ALENCAR (CEUMA), HANNA MICHELLE MELO GARCIA (CEUMA), AMOHANA SANTOS FREITAS (CEUMA), THAYNA BARBOSA PEREIRA (CEUMA), CLAUDIA REGINA NUNES ELOI DA LUZ (CEUMA), ELIS VANESSA DE LIMA SILVA (UFMA), MARCIA ANDREA GOMES SAMPAIO (UFMA)

Resumo: A doença de Wilson é uma condição genética rara, herdada em caráter autossômico recessivo por meio de mutação no gene ATP7B. Esta alteração gênica resulta na acumulação de cobre em diversos órgãos, principalmente no fígado, cérebro, córneas e rins. Em crianças, os sintomas variam desde comprometimento hepático assintomático, apenas com níveis elevados de enzimas hepáticas, até cirrose ou falência hepática aguda. O diagnóstico exige a análise de parâmetros bioquímicos como ceruloplasmina sérica, cobre sérico, excreção urinária de cobre e concentração hepática de cobre, além de exames oftalmológicos para detectar anéis de Kayser-Fleischer e estudos genéticos. O tratamento envolve o uso de agentes quelantes de cobre, sendo a D-penicilamina o padrão ouro, embora a trientina e o tetratiomolibdato sejam alternativas em casos específicos. O prognóstico geralmente é favorável, porém, o diagnóstico tardio e o atraso no início do tratamento podem resultar em complicações graves e necessidade de transplante hepático.

"I.L.O, 11 anos, feminino, procedente de Pastos Bons, MA, apresentando quadro insidioso de icterícia, artrite em ombros e joelhos, dores abdominais, hepatomegalia endurecida e dermatite recorrente. A investigação para doença hepática crônica mostrou alteração nas enzimas hepáticas e foi negativa para vírus hepatotrópicos, doenças autoimunes do fígado, deficiência de alfa-1 antitripsina e relação ao uso de medicamentos. Apresentou hipergamaglobulinemia, TTPA alargado, anemia, aumento do cobre urinário de 24 horas e cobre sérico e ceruloplasmina sérica baixa, além de P-ANCA reagente e VHS aumentado. Colangiressonância magnética mostrou evidências de hepatopatia crônica parenquimatosa sem comprometimento das vias biliares. Biópsia hepática compatível com hepatite crônica ativa de padrão biliar, grau 2 de fibrose. Score de Ferenzi: 4 pontos. A endoscopia digestiva alta mostrou-se normal e na colonoscopia, presença de pólipos retais únicos que foram removidos. Obteve boa resposta com o uso da Penicilamina e dieta, com melhora da icterícia, dores articulares e abdominais e queda das enzimas hepáticas. Após 2 semanas de uso apresentou quadro compatível com síndrome de Stevens-Johnson, sendo suspenso seu uso e orientado o uso de Trientina."

O diagnóstico da Doença de Wilson depende da combinação de achados clínicos com sintomas de hepatopatia ou alterações neuropsiquiátricas, provas laboratoriais, resposta terapêutica e pesquisa da mutação no gene ATP7B, não existindo um parâmetro isolado que seja suficiente. Deve-se pensar na possibilidade da Doença de Wilson em todo indivíduo com elevação crônica das transaminases e marcadores negativos para outras causas de hepatopatias. A Penicilamina é uma das drogas utilizadas no tratamento dessa patologia e seus efeitos tóxicos podem atingir até 20% dos pacientes, devendo o uso ser suspenso nesses casos. Chama-se atenção para a possibilidade da associação da Síndrome de Stevens-Johnson com o uso dessa medicação.