

Trabalhos Científicos

Título: Assistência À Criança Hospitalizada Com Síndrome De Wilson: Relato De Caso

Autores: MARTA ELVIRA COSTA MARQUES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA - UNIPÊ), THALYS MAYNNARD COSTA FERREIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA - UNIPÊ), GUILHERME ARAÚJO DE ANDRADE (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE PATOS - UNIFIP), DULCE MARIA ARAÚJO SILVA DANTAS (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACISA - UNIFACISA), YAN CARLOS DE SOUSA DINIZ (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE PATOS - UNIFIP), ANA BEATRIZ BATISTA SANTOS (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACISA - UNIFACISA), ELAYNNE CHRYSTINA GOMES BARRETO (CENTRO UNIVERSITÁRIO FACISA - UNIFACISA)

Resumo: A Síndrome de Wilson é uma afecção autossômica recessiva que decorre da mutação do gene ATP7B, localizado no braço longo do cromossomo 13. Seu produto está presente no aparato do aparelho de Golgi, sendo este cromossomo responsável por coordenar a síntese da proteína que trabalha no carregamento do cobre ao meio extracelular, para ser eliminado por meio da bile. Alterações no metabolismo gênico acarretam o acúmulo de cobre no organismo da criança, desencadeando sucessivos sinais decorrentes da impregnação do metal em tecidos e órgãos vitais. "L.M.I. 10 anos, sexo masculino, com queixa principal de aumento discreto do volume abdominal. Mãe relata apresentar urina escura, impulsionando-a procurar atendimento na emergência, tendo em vista histórico de internação anterior com o mesmo achado e diagnóstico de Síndrome de Wilson. Associado, apresentou dores articulares sem edema. Ao exame na emergência pediátrica, presença de hepatoesplenomegalia, com fígado a 3 cm do rebordo e, baço, 2 cm. Hipocorado, esclera ictérica, positivo para Sinal de Kayser-Fleisher. Realizou exames laboratoriais para investigação de quadro correlato hepático, demonstrando valores de enzimas AST 313,0, ALT 295,0 e BT 3,31. Encaminhado escolar para o serviço de referência. No destino, solicitado dosagem de ceruloplasmina, evidenciado 3,5 mg/dl, fechando diagnóstico de Síndrome de Wilson. Iniciado tratamento com D-Penicilamina 10 mg/kg/dia, 3 ml, VO de 8/8 h durante duas semanas, posteriormente, iniciado 20 mg/kg/dia por mais duas semanas. Associou-se Piridoxina, 25mg, 1x dia, devido ao déficit de vitamina B6 identificado no transcurso da terapêutica. Escolar progrediu com melhora clínica e laboratorial do quadro após uma semana de tratamento." "A mutação leva à redução na excreção de cobre pelas vias biliares e incorporação à ceruloplasmina, glicoproteína que transporta o metal e, conseqüentemente, promove redução dos níveis séricos, característica evidenciada pelos exames laboratoriais de mensuração da glicoproteína, ponto chave para tomada diagnóstica da doença de Wilson. Clinicamente, a Síndrome de Wilson proporciona a tríade diagnóstica: doença hepática, neurológica e oftalmológica. As manifestações hepáticas predominam na faixa pediátrica, no entanto, o escolar evidenciou também alteração oftalmológica. A impregnação do metal na córnea forma o que conhecemos por anel de Kayser-Fleisher, tornando-se a alteração oftalmológica mais frequente, podendo estar ausente nas crianças e ter relação com o quadro neuropsiquiátrico. Já as afecções neurológicas, mostram-se presentes em uma parte dos casos vivenciados na clínica, mas são prevalentemente identificadas em adultos." Desse modo, a doença de Wilson é uma hepatopatia rara, mas seu diagnóstico apresenta grande impacto, uma vez que há tratamento específico disponível, comprovadamente eficaz e sem o qual é invariavelmente fatal. O tratamento precoce evita complicações.