



Trabalhos Científicos

Título: Manifestações Neurológicas Como Primeiro Sinal Da Doença De Wilson Em Criança - Relato De Um Caso

Autores: VIRGÍNIA BRANDÃO GUIMARÃES (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS); MARLI MARRA DE ANDRADE (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS); SELMA LUNA PAIVA (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS); DEBORA MATTOSO LEMOS (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS); ISANA BARBOSA PINHEIRO CATALDO (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS); LUCIA DE FATIMA PAIS DE AMORIM (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS); MARIA HELENA CANELA COUTINHO (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS); KARINA SOARES LOUTFI (HOSPITAL MUNICIPAL ODILON BEHRENS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A doença de Wilson é um distúrbio autossômico recessivo, decorrente de mutações no gene ATP7B, resultando em acúmulo tóxico de cobre no organismo. A prevalência é de 1:30.000 indivíduos. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente feminina, 12 anos, há dois meses iniciou quadro de distonia em pés e mãos, micrografia, dificuldade de deambulação, labilidade emocional, protrusão de língua, sialorréia, disfagia e disartria. A mãe associou o quadro ao falecimento da avó da criança. Usou Fluoxetina. TC de crânio: hipoatenuação envolvendo núcleos lentiforme e caudado, bilateralmente, sugerindo isquemia. Houve piora do quadro, sendo internada para propedêutica. Além dos sinais acima apresentava risus sardonicus e anel de Kayser Fleischer. Realizado os seguintes exames: RNM: Hipersinal em T2 nos núcleos da base e região periductal com restrição na difusão. Ceruloplasmina: 2,7 mg/dl, Cobre sérico: 49,6 ng/dl, Cobre livre: 41,5, Cobre urinário: aguardando resultado, AST: 53U/L, ALT: 37U/L, GGT:83U/L, FA: 679U/L, Bilirrubina total: 0,5mg/dL. Ultrassom abdominal: alterações compatíveis com hepatopatia crônica fibrosante. DISCUSSÃO: A tríade clássica de apresentação é composta pela doença hepática, neurológica e oftalmológica. As manifestações hepáticas predominam na faixa pediátrica. Pacientes que se apresentam inicialmente com sinais neurológicos ou psiquiátricos geralmente são mais velhos, predominantemente após os 20 anos, ao contrário daqueles com sintomas hepáticos isolados CONCLUSÃO: A Doença de Wilson é hereditária e potencialmente fatal. Neste caso apresentamos paciente com manifestações iniciais neurológicas abordada como doença psicossomática. Portanto, é importante o conhecimento da doença para suspeição e diagnóstico precoce uma vez que o tratamento é decisivo para o prognóstico.