



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Wilson E A Importância Da Investigação Familiar: Relato De Caso

Autores: LUCIANA FIGUEIREDO GONZALEZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); ILLANNE MAYARA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); AMANANDA MELO DE OLIVEIRA LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); MARIAMA SOUSA SALAZAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); ADRIANO SANTOS CAVALCANTI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); LUCIANA ALVES TOMAZ DO NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); DÉBORA LOPES EMERENCIANO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); THAYSE EMANUELE FRANKLIN ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); ALANA DANTAS DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); MARIANA DINIZ CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); RAFAELLA SANTOS MAFALDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); RICARDO LUIZ OLIVEIRA ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); TAÍSE NÓBREGA VERAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); JÉSSICA SANTOS DE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); GUSTAVO TEIXEIRA GERMANO DE AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); DANIELE SILVA MACÊDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); THALITA MAYARA XAVIER DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); MARIA IZABELLA DIAS QUIRINO DE MOURA CARTAXO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); ANA CRISTINA VIEIRA DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); GUSTAVO ALBERTO ARAÚJO PAIVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: INTRODUÇÃO: A doença de Wilson (DW) é um distúrbio hereditário caracterizado pelo metabolismo deficiente do cobre. Suas manifestações são causadas pelo acúmulo desse elemento em órgãos específicos, como fígado, cérebro, rins e córneas. DESCRIÇÃO DO CASO: C.T.N.M., 7 anos, sexo feminino, assintomática e previamente hígida, iniciou investigação após sua irmã de 11 anos ter apresentado quadro de hepatite fulminante secundário à DW, com necessidade de transplante hepático. Tinha histórico familiar de pai alcoolista falecido aos 38 anos por cirrose hepática. Ao exame físico, não havia estigmas de hepatopatia, porém, em investigação laboratorial, apresentou aumento de transaminases e de enzimas canaliculares, alargamento do TAP, ceruloplasmina sérica baixa e cobre urinário elevado. Atualmente segue com dieta para hepatopata e exclusão de alimentos ricos em zinco, Penicilamina 250mg/dia e Piridoxina 25mg/dia. Aguarda resultado de biópsia hepática para confirmação diagnóstica. DISCUSSÃO: A história familiar tem grande importância no caso, reforçando a necessidade de triagem em parentes de primeiro grau, seja através de testes moleculares ou de avaliações clínico-laboratoriais, quando há um caso de DW confirmado na família. Destaca-se ainda a faixa etária da morte do pai consequente à cirrose hepática de etiologia desconhecida, suscitando uma doença de base, como a DW, agravada pelo alcoolismo. Com esses dados e considerando o sistema de escore para o diagnóstico da doença, a paciente totaliza 3 pontos, caracterizando uma doença de Wilson provável e indicando a investigação. A irmã de 4 anos da paciente também segue em acompanhamento ambulatorial. CONCLUSÃO: A abordagem dos familiares possibilita o diagnóstico precoce da doença de Wilson, viabilizando a instituição rápida do tratamento dietético e farmacológico, sendo essa intervenção a principal forma de prevenir as complicações da doença.