



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Wilson Em Criança: Desafios Do Diagnóstico

Autores: RAYANNE BORGES DE CASTRO CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), HELOISA AMORIM TEIXEIRA LOPES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), ANDRIELLE MARCIA LEAL FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), DARIO SILVA SILVA JUNIOR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), ANNELISE GONDIM MARQUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS), DEBORAH SOUSA VINHAL (ITPAC PORTO), SOFIA DE ARAUJO JACOMO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TOCANTINS)

Resumo: Introdução: A doença de Wilson (DW) é um raro distúrbio autossômico recessivo do metabolismo do cobre, que leva a seu acúmulo. Apresenta manifestações clínicas variáveis, sendo o diagnóstico precoce favorável para um bom prognóstico. Descrição do caso: Escolar, masculino, encaminhado ao ambulatório de Gastroenterologia devido aumento sustentado de transaminases. Pré-natal e perinatal sem intercorrências. Sem história pregressa ou consanguinidade. Apresenta fácies atípica, abdome doloroso a palpação profunda em epigástrio. Linfadenomegalia inguinal. Solicitado triagens de hepatopatias, sendo as principais: hepatite autoimune, DW, hepatites virais e deficiência de alfa-1-antitripsina. Evidenciado redução de ceruloplasmina e aumento de cobre sérico. Ressonância magnética de crânio e fundoscopia sem alterações. Biópsia hepática apresentou esteatose macrovesicular, acúmulo de depósitos granulares castanho-avermelhado em hepatócitos periseptais e espaços porta alterações que favorecem o diagnóstico de DW. Iniciado tratamento com D-penicilamina. Discussão: As alterações da DW se manifestam em homozigose, compromete a síntese de ceruloplasmina e provoca deposição de cobre, principalmente, no fígado, cérebro, córnea e rins. Quando a capacidade de acúmulo de cobre no fígado é excedida ou quando há dano hepatocelular, ocorre liberação de cobre na circulação, que se eleva no plasma e acumula-se em tecidos extra hepáticas. O diagnóstico é por achados clínicos e laboratoriais, sendo os principais achados: anéis de Kayser-Fleisher na córnea, anemia hemolítica com Coombs negativo, ceruloplasmina sérica baixa, cobre hepático elevado e excreção urinária de cobre elevada. Conclusão: Devido a DW ter manifestação clínica principalmente na segunda década de vida, alterações laboratoriais podem ser a única suspeita diagnóstica em crianças, o que mostra a importância de seguimento clínico-laboratorial para diagnóstico e tratamento precoces, minimizando danos que variam de insuficiência hepática até ao óbito.