



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Wilson De Início Precoce

Autores: SORAYA REZENDE (HCSA), JAQUELINE BORDIN (HCSA), CAROLINE DIAS (HCSA), MAIRA PACHECO (HCSA), MARIA HELENA BARRETO (HCSA), BRUNA SILVA (HCSA), CAROLINA REIS (HCSA), CRISTINA FERREIRA (HCSA), MELINA MELERE (HCSA), VANESSA SCHEEFFER (HCSA), CAROLINA SILVA (HCSA), MATIAS EPIFANIO (HCSA)

Resumo: Introdução: A doença de Wilson (DW) é autossômica recessiva relacionada ao metabolismo do cobre. A prevalência aproximada é de 1:30.000. O diagnóstico em crianças é difícil. O tratamento precoce é fundamental, pois pode ser fatal. Descrição do caso: Feminina, 44 meses, assintomática, com aumento de aminotransferases e gamaglutamiltransferase (GGT) em exames de rotina. Sorologias virais e auto-anticorpos negativos, ceruloplasmina 6 (normal: 18-45), ecodoppler abdominal :hepatomegalia e esteatose moderada, biópsia hepática: esteatose microvesicular e septos fibrosos, cobre urinário 24h 82,3 (normal 5-30), cobre sérico 26 (normal: 80-150), cobre urinário 24h pós teste de penicilamina: 2.785, ecocardio: normal, avaliação oftalmológica: sem alterações, avaliação genética com CDG normal e gene ATP7B: 2 mutações patogênicas para doença de Wilson. Iniciou tratamento com D-penicilamina, dieta com restrição de cobre, vitamina B6, sem efeitos adversos. Paciente evoluiu com melhora progressiva da aminotransferases e GGT. Discussão: Na DW são predominantes as manifestações hepáticas (18-24), neurológicas (18-73) e psiquiátricas (10-100), com muitos pacientes apresentando combinações destes. A maioria dos pacientes é diagnosticada entre as idades de 5 e 35 anos (média de 13 anos), a paciente citada apresentou alterações laboratoriais já aos 3 anos. A DW pode-se apresentar precoce e ter bom prognóstico com tratamento. As crianças geralmente apresentam doença hepática em uma idade média de 9 a 13 anos, sendo a DW responsável por 8 a 10 das hepatites ativas crônicas. A doença hepática pode progredir silenciosamente, muitas vezes até a adolescência, quando podem ocorrer complicações de cirrose ou insuficiência hepática aguda. Parentes de 1º grau são frequentemente assintomáticos. Conclusão: O tratamento em geral é eficaz, e esta paciente apresenta-se assintomática e com exames normais após 1 ano de evolução.