



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Wilson - Relato De Uma Apresentação Fulminante

Autores: ANA DOS SANTOS LINHARES (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), BRENA DE SÁ CARDOSO (HOSPITAL MUNICIPAL DR. MOYSÉS DEUTSCH), JÚNIA ELLEN SIMIONI LEITE (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), LAÍS PEREIRA BUENO MILLAN (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), DANIEL SERVIGIA DOMINGOS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), BENITA GALASSI SOARES SCHVARTSMAN (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), CELSO DE MORAES TERRA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), MARCIO DIAS DE ALMEIDA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), IARA FERNANDES MENEZES (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), DANIELA NASU MONTEIRO MEDEIROS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), MÁRCIO CALDEIRA ALVES MOREIRA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), MARCELA HAYDÉE GOMES AZEVEDO (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), BRUNA LUÍSA LEITE (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), RAYRA CARVALHO MAIA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), MARIANNA RIBEIRO DE MENEZES FREIRE (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ANA CAROLINA FRANCO CABRAL (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ANA CLARA DE ALBUQUERQUE BOTURA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ANTONIO ALEXANDRE SALES NETO (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), NAYARA FIRMINO (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), EDUARDO JUAN TROSTER (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN)

Resumo: Introdução: A doença de Wilson é uma doença autossômica recessiva relacionada ao gene ATP7B, responsável pela excreção do cobre. A mutação gera acúmulo do cobre em vários órgãos, principalmente em fígado, cérebro e córnea. Sua prevalência é de 1 caso a cada 30 mil nascidos vivos. A apresentação é ampla, geralmente com cirrose, distúrbio neuropsiquiátrico, anéis de Kayser-Fleischer ou falência hepática aguda com hemólise. Tipicamente, o diagnóstico é estabelecido pela presença dos anéis de Kayser-Fleischer e diminuição dos níveis séricos de ceruloplasmina. Atualmente, há um grande número de medicações disponíveis para o tratamento, com destaque para a D-penicilamina. O transplante hepático pode ser necessário em pacientes com apresentação aguda e tem caráter curativo. Descrição do Caso: Sexo masculino, 12 anos, previamente hígido com história de icterícia progressiva e dor abdominal difusa. Evoluiu com insuficiência hepática aguda grave (IHAG), lesão renal aguda (LRA), derrame pleural bilateral e bicitopenia, sendo transferido para o serviço. Ao exame apresentava icterícia, anasarca e hepatoesplenomegalia. Exames iniciais constataram anemia hemolítica, coagulopatia, plaquetopenia, hipoalbuminemia e LRA. Iniciado protocolo de IHAG, terapia de substituição renal e hepática e listado para transplante. Em investigação, foi constatada a presença dos anéis de Kayser-Fleischer e redução dos níveis de ceruloplasmina sérica. Após o diagnóstico de Doença de Wilson, iniciado tratamento com zinco. Paciente evoluiu com importante melhora clínica, sem necessidade de transplante. Discussão: A doença de Wilson é responsável por 6 -12 das falências hepáticas. A apresentação com IHAG e LRA apresenta mortalidade de 95 sem tratamento. Mesmo com fatores de mau prognóstico, devido ao rápido diagnóstico e tratamento, o paciente evoluiu sem necessidade de transplante. Conclusão: A doença de Wilson deve ser investigada em pacientes com apresentação de IHAG e LRA. A rápida instituição do suporte intensivo e tratamento específico têm importante impacto no prognóstico, podendo até evitar o transplante hepático.