

DOENÇA DE WILSON – RELATO DE CASO

VICTOR ROCHA RIBEIRO DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); SUSANA VILLELA MOREIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); ANNE ESTHER FONTES MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); CAMILA ANDRÉ DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); ROBERTA ANJOS DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); VIVIAN FALCI LOPES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); LORENA PORTUGAL MANSUR (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); ISA CRISTINA NEVES DE PAULA E SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO); MARISE ELIA DE MARSILLAC (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO)

Introdução: A Doença de Wilson (DW) é uma patologia autossômica recessiva, que leva à redução da excreção do cobre pelas vias biliares com maior prevalência na segunda década de vida.

Relato do Caso: NLR, 16 anos, em acompanhamento desde o nascimento, por hidrocefalia com derivação ventrículo peritoneal e uso prolongado de fenobarbital. Aos 10 anos houve primeiro aumento de transaminases, sendo encaminhado ao gastroenterologista. Sorologias para hepatites, alfa1antitripsina, hormônios tireoidianos, triagem de doença celíaca e marcadores de autoimunidade sem alterações. À ultrassonografia: aumento de lobo hepático esquerdo, biópsia hepática com tumefação hepatocitária, esteatose macrovesicular focal e fibrose portal, ceruloplasmina diminuída e o cobre sérico e urinário aumentado, sendo diagnosticada DW.

Discussão: A DW é composta principalmente por alterações hepáticas, oftalmológicas e neurológicas. O aumento de transaminases pode ser assintomático, mas 40% dos pacientes podem apresentar hepatite aguda/fulminante. Manifestações neurológicas tipicamente aparecem após a doença hepática principalmente com disfunção extra-piramidal ou cerebelar, com alterações motoras marcantes. O depósito de cobre na membrana da córnea manifestado pelo anel de Kayser-Fleischer, que habitualmente está ausente na criança. Além disso, pode associar-se a manifestações psiquiátricas, renais, hematológicas, entre outras. O diagnóstico é feito pela dosagem de ceruloplasmina (<20mg/dl) e de cobre urinário (>100 µg/dia). Biópsia hepática é o exame padrão-ouro com alterações precoces como esteatose, núcleos de glicogênio e necrose hepatocelular focal e com o avançar da doença, fibrose/cirrose, cobre tecidual (>40mg/g tecido). É mandatório rastrear os familiares de primeiro grau. O tratamento promove balanço negativo de cobre, aumentando a excreção com quelantes (d-penicilamina/trietilenotetramina) ou reduzindo a ingestão. Além disso, o sulfato de zinco bloqueia a absorção do cobre no trato gastrointestinal.

Conclusão: Apesar de rara, a DW é tratável, sendo importante afastá-la frente à elevação inexplicada de transaminases e evitar a morbi-mortalidade que a progressão para cirrose acarreta.