

32 DOENÇA DE WILSON NA IDADE ADULTA, A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Carvalho J.R., Cortez-Pinto H., Correia Guedes L., Alves A., Velosa J.,

A doença de Wilson (DW) é uma doença rara do metabolismo do cobre com amplo espectro de apresentação. Quando diagnosticada na primeira década de vida sobressaem as manifestações hepáticas e, mais tardiamente, destacam-se as manifestações neuro-psiquiátricas. Relatamos um caso que ilustra esta situação.

Doente do sexo masculino de 45 anos, enviado à consulta de neurologia por tremor essencial e de acção desde há dois anos. Antecedentes pessoais de depressão e ansiedade desde há oito anos e hipertensão. Medicado com quetiapina, sertralina e propranolol. Antecedentes familiares: pai falecido com hepatite fulminante, avós primos direitos, três primos com disartria. Objectivamente, tremor postural e intencional, bradicinésia, rigidez e mioclonias. Analiticamente, AST 35U/L, ALT 69U/L, cuprémia normal (11.6 μ mol/L), cuprúria elevada (2.60 μ mol/L) e ceruloplasmina ligeiramente diminuída (20mg/dL). Pesquisa de anel de Keiser-Fleischer positiva. RM-CE com áreas de hipersinal nos pedúnculos cerebelosos superiores e transição mesencéfalo-diencefalo- Iniciou terapêutica com penicilamina e piridoxina. Estudo adicional na consulta de hepatologia: serologias VHB, VHC e VIH negativas, AMA, ASMA e pANCA negativos, α -1-antitripsina e estudo do ferro normais. Cinco meses após terapêutica quelante ligeira melhoria dos sintomas neurológicos e cobre 9.4 μ mol/L, cuprúria 18.79 μ mol/L, ceruloplasmina 20mg/dL. Ecografia abdominal com infiltração esteatósica. Teste genético negativo para DW. Biópsia hepática com moderada esteatose macrovacuolar e pequenos granulomas epitelióides sem necrose. Rodanina negativa. Cobre 21.2 μ g/g de fígado seco. Score de Leipzig compatível com diagnóstico de DW (6 pontos), admitindo-se este diagnóstico final.

O diagnóstico de DW baseia-se em scores de diagnóstico. No caso do doente não ter um teste genético positivo, não existe nenhum outro teste suficientemente específico. A histologia hepática não é patognomónica, a ausência de cobre hepático e um teste genético negativo não excluem DW. Ilustramos o desafio diagnóstico inerente ao amplo espectro de manifestações da DW. É fundamental um elevado índice de suspeição para um diagnóstico e terapêutica precoces.

Centro Hospitalar Lisboa Norte, Hospital Santa Maria