

7 UM CASO CLINICO EM SEIS MILHÕES

Moura M., Cortez-Pinto H., Velosa J.

Introdução: A Doença de Wilson e a Hemocromatose Hereditária são distúrbios genéticos com transmissão autossómica recessiva independente. Considerando prevalências para a Hemocromatose Hereditária de 1/200 e para a Doença de Wilson de 1/30.000, a probabilidade da ocorrência simultânea de ambos os distúrbios no mesmo doente é de 1/6.000.000.

Caso clínico: Homem de 53 anos, leucodérmico, seguido em consulta de hepatologia desde 1970 por Doença de Wilson. O diagnóstico inicial foi estabelecido aos 7 anos de idade no contexto de rastreio familiar após deteção de Doença de Wilson numa irmã. Desde o diagnóstico até aos 35 anos de idade realizou terapêutica quelante com D-penicilamina, sem evidência de envolvimento neurológico ou sinais de doença hepática.

Aos 35 anos de idade por hiperpigmentação cutânea acompanhada de elevação das transaminases foi realizado estudo do metabolismo do ferro. Verificou-se elevação da sideremia (187 ug/dL), da transferrina (264 ug/dL) e da ferritina (9041 ng/mL). Foi realizada biópsia hepática que revelou aspetos histológicos compatíveis com hemocromatose, fibrose intensa e cirrose inicial. Foi mantida a terapêutica quelante do cobre e iniciou flebotomias com periodicidade mensal.

Mais recentemente, os estudos genéticos permitiram a confirmação definitiva da coexistência de Doença de Wilson e Hemocromatose Hereditária no mesmo doente. Foi detetada a presença em homozigotia da mutação 3400 Del C no gene ATP7B e em simultâneo homozigotia para a mutação C282Y no gene HFE (localizados nos cromossomas 13 e 6, respetivamente).

Aos 53 anos de idade mantém-se clinicamente assintomático, sob terapêutica quelante com trientina e controlo do excesso de ferro com flebotomias. Laboratorialmente sem alteração das provas hepáticas. Elastografia hepática com resultado de 7.8 kPa.

Discussão: Destacamos o caso clínico apresentado pela sua raridade. Sublinhamos a importância do reconhecimento e tratamento precoces da Doença de Wilson e da Hemocromatose Hereditária na prevenção de complicações potencialmente fatais.

Serviço de Gastrenterologia e Hepatologia, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Lisboa Norte