

TÍTULO: MULHER ADULTA JOVEM COM MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS E HEPÁTICAS POR DOENÇA DE WILSON: RELATO DE CASO

Letícia Pinheiro de Melo¹, leticia.pinheiro.melo@gmail.com, Damara Fernandes Ferreira¹, damarafernandesferreira@gmail.com, Clara Felinto Ramos¹, clarafelintor@gmail.com; Ingrid Dantas Sampaio Leite¹, ingriddantassampaio95@gmail.com; Marina Lia Fook Meira Braga¹, marinafbraga@hotmail.com

¹Residente de Clínica Médica do Hospital da Restauração – SES-PE, Recife, Pernambuco.

Introdução/Fundamentos: Doença de Wilson é uma síndrome ocasionada por uma rara desordem autossômica recessiva do gene ATP7B envolvido no metabolismo do cobre. A deposição deste metal em diversos órgãos resulta, principalmente, em sintomas hepáticos e neuropsiquiátricos, sendo o diagnóstico precoce um importante preditor prognóstico. **Objetivos:** Descrever investigação diagnóstica de paciente jovem com alterações neurológicas e hepáticas progressivas. **Métodos:** Relato de caso de paciente internada em enfermaria de Clínica Médica em Hospital Terciário de referência em Pernambuco. **Resultados:** Paciente 31 anos, sexo feminino, admitida devido disartria, hipersonolência, apatia, hipomímia, sialorreia, tremores de extremidades iniciados há cerca de 3 meses. Referia tratamento para transtorno depressivo, contudo, apresentando piora progressiva do quadro há 1 mês. Negava alterações visuais, auditivas, dificuldade de compreensão ou outras queixas. Previamente hígida, história familiar com 2 gerações de consanguinidade, sendo pais e avós primos legítimos, avó falecida por câncer hepático, negava outras doenças de herança familiar. Ao exame físico, apresentava sinais de parkinsonismo, riso sardônico e tremores finos. Exames evidenciaram anemia macrocítica normocrômica, leucopenia, plaquetopenia, hipoalbuminemia e INR alargado. Descartadas causas metabólicas e infecciosas para o quadro neuropsiquiátrico, RM de crânio evidenciou alterações sugestivas de acúmulo de minerais em gânglios da base. Investigação de doença hepática com tomografia de abdome evidenciando sinais de hepatopatia crônica e nódulos hepáticos. Exames complementares para confirmação diagnóstica, com ceruloplasmina 7mg/dL, cobre urinário 604,2mcg/24h e exame de lâmpada de fenda sem alterações. Pelos achados clínicos, laboratoriais e de imagem, confirmado diagnóstico de Doença de Wilson. Iniciou tratamento com D-Penicilamina apresentando melhora discreta, contudo, após troca da medicação para Trientina, internada devido piora do quadro neurológico, diagnosticada com fenomenologia ictal de Wilson. Iniciada medicação para controle de eventos paroxísticos, com boa resposta, teve alta hospitalar para seguimento ambulatorial com Hepatologia. **Conclusões/Considerações finais:** Ressalta-se a importância de incluir essa entidade dentre os diagnósticos diferenciais em quadros de alta suspeição. É essencial que o diagnóstico seja feito o mais precocemente possível, devido alta morbidade e mortalidade envolvidas no curso da doença.

Descritores: Relato de Caso; Transtorno do Comportamento; Gastroenterologia; Degeneração Hepatolenticular; Doença de Wilson