

EP-11 - (13) - DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA DOENÇA DE WILSON: E DEPOIS DA PENICILAMINA E DO ZINCO?

Atalaia-Martins C¹; Barbeiro S¹; Marcos P¹; Fernandes A¹; Santos A¹; Eliseu L¹; Gonçalves C¹; Cotrim I¹; Vasconcelos H¹

1 - Centro Hospitalar de Leiria - Gastroenterologia

Introdução – O diagnóstico de Wilson pode ser desafiante e depende de uma combinação de testes, já que nenhum por si é específico. A ausência de anel de Kayser-Fleischer é comum quando existe envolvimento hepático. A ceruloplasmina pode apresentar-se em níveis normais em diversas situações. Caso Clínico – Doente do género masculino, enviado a consulta de Hepatologia aos 34 anos de idade por alteração das provas hepáticas (transaminases e gamaglutamiltransferase). O estudo etiológico inicial de doença hepática foi negativo. Realizou biópsia hepática que mostrou esteatohepatite não alcoólica. Por agravamento progressivo das transaminases, decidiu-se repetição do estudo etiológico que mostrou uma ceruloplasmina discretamente diminuída. A pesquisa de anel de Kayser-Fleischer foi negativo. Repetiu-se biópsia hepática que foi compatível com cirrose. A concentração de cobre hepático apresentou-se aumentada (427 mcg Cu/g) e o teste genético identificou homozigotia para a mutação c.2762G>A no gene ATP7B, permitindo estabelecer o diagnóstico de doença de Wilson. Iniciou terapêutica com penicilamina com melhoria analítica. Com um ano de terapêutica com penicilamina iniciou quadro compatível com síndrome nefrótica. Realizou biópsia renal que mostrou glomerulonefrite membranosa provavelmente secundária à penicilamina, que conduziu à sua suspensão. Iniciou acetato de zinco (150 mg/dia) com alguma intolerância gástrica mas mantendo boa compliance, apresentando valores de cobre urinário normais. Aos sete anos de terapêutica verificou-se perda de resposta, tendo-se efetuado pedido de trientina. Enquanto aguardava aprovação, decidiu-se aumento da dose para 200mg/dia com boa resposta, motivo pelo qual se decidiu não iniciar nova terapêutica. Conclusão – Os autores destacam a dificuldade diagnóstica, dada a normalidade dos testes do cobre e futilidade diagnóstica da primeira biópsia hepática. Salientam ainda a necessidade de ponderar outras terapêuticas, dada a nefrotoxicidade à penicilamina e perda de resposta ao zinco que acabou por apresentar evolução favorável com aumento para uma dose superior à geralmente recomendada.