

DOENÇA DE WILSON, UM DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL FRENTE A TRANSAMINASES ELEVADAS.

JOÃO THOMAZ TERRA PRADO BORGES ¹, FATIMA HASSAN SAFIEDDINE¹, GABRIELA BERTONI FERNANDES¹, MARCO ANTONIO AZEDO FILHO¹, LUCAS LIDERCIO MANDUCA²

¹Acadêmicos de Medicina da Universidade Paraense;

²Médico gastroenterologista do curso de medicina Unipar;

Introdução: Doença de Wilson (degeneração hepatocelular) é uma desordem genética do metabolismo do cobre com padrão de herança autossômica recessiva devido a mutações que levam ao comprometimento da função do transportador intracelular de cobre *ATP7B*. Trata-se de uma patologia rara quando comparada a nível mundial, com prevalência de aproximadamente um caso em 30.000 nascidos vivos na população. Ainda podendo acometer um percentual inferior de indivíduos equivalente a 5%, a doença é capaz de progredir para insuficiência hepática aguda e desenvolver uma gama de complicações neurológicas e psiquiátricas.

Objetivos: Apresentar a importância de uma investigação minuciosa para a exclusão de uma gama de diagnósticos diferenciais como a do presente caso de Doença de Wilson em paciente assintomática por meio de exames que visavam apenas descartar a patologia.

Delineamento e Métodos: O presente estudo trata-se de um relato de caso observacional e retrospectivo com informações obtidas através de revisão de prontuário e literatura.

Descrição do caso: Paciente sexo feminino, 13 anos, iniciou tratamento com dermatologista para acne vulgaris grau 2 com Minociclina 100mg/dia por 30 dias em abril de 2022. Retornou após 30 dias com falha terapêutica, sendo prescrito à paciente Limeciclina 300mg/dia por 60 dias, apresentando melhora do quadro clínico e chegando ao fim o tratamento em julho de 2022. Após 6 meses a paciente apresentou recidiva das lesões acneicas, que foi receitado pelo dermatologista novamente Limeciclina 300mg/dia por 60 dias, além de solicitados exames para plano futuro com Isotretinoína. A paciente foi encaminhada para o gastroenterologista devido ao aumento progressivo dos valores das transaminases, que no mês de fevereiro a transaminase oxalacética (TGO) apresentava-se em 66 U/L e a transaminase pirúvica (TGP) em 126 U/L e após 2 meses a TGO constava 92U/L e a TGP 140U/L, sugerindo o desenvolvimento de uma insuficiência hepática aguda-crônica. Também foi solicitado cobre (urina) 24h resultando em 146mcg/24h, séricos de ceruloplasmina <20mg/dL, confirmando laboratorialmente o diagnóstico da Doença de Wilson.

Conclusão: A Doença de Wilson, por ser uma doença rara, apresenta um difícil diagnóstico, já que esta muitas vezes é negligenciada. Assim, como o caso elucidado pensava-se em uma hepatite medicamentosa, o médico responsável pelo caso não deixou de investigar outras causas para as alterações das aminotransferases, confirmando então o diagnóstico de Doença de Wilson.