

## A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE DA DOENÇA DE WILSON EM CRIANÇAS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

Maria Eduarda Paes de Assis<sup>1</sup>; Bárbara Andrade Lima<sup>1</sup>; Milton Ricardo Brandão da Silva<sup>1</sup>; Cecília Bittencourt Castro Vieira<sup>1</sup>; Maria Fernanda Paes de Assis<sup>2</sup>;

Centro Universitário FG (UniFG) – Guanambi/BA<sup>1</sup>

Universidade Católica de Pernambuco (Unicap) – Recife/PE<sup>2</sup>

### INTRODUÇÃO

A Doença de Wilson (DW) é caracterizada pelo acúmulo do metal cobre no organismo, principalmente no fígado, no cérebro e nos rins. É uma doença hereditária autossômica recessiva, que se manifesta devido mutações no gene ATP7B, afetando a excreção de cobre pela bile. Os sintomas clínicos da DW costumam aparecer ainda na primeira década de vida, mas podem ser tardios, muitas vezes, já associados a complicações.

### OBJETIVO

Investigar a literatura acerca do benefício do precoce diagnóstico da Doença de Wilson, evitando complicações futuras, em pacientes pediátricos.

### MÉTODO

Trata-se de uma Revisão Sistemática de Literatura baseada nas recomendações *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses PRIMA Checklist*. O estudo foi desenvolvido através da pergunta norteadora “Qual o impacto positivo do diagnóstico precoce da DW em crianças?”. A pesquisa foi realizada na base de dados do Pubmed e LILACS. Para a busca, foram utilizados os Descritores em Ciências da Saúde (DeCs) “Doença de Wilson”, “diagnóstico” e “crianças”. E os Medical Subject Headings (Mesh) da seguinte forma: “Wilson’s Disease”, “diagnosis” and “children”. Foram incluídos estudos publicados entre 2015 e 2023.

Foram excluídos trabalhos de conclusão de curso, como dissertações e teses, relatos de caso e cartas editoriais. Assim, foram incluídos 7 estudos para a discussão desta revisão.

### RESULTADOS

Diante dos estudos revisados, percebe-se a importância do metabolismo do cobre e entende-se o papel do fígado para manutenção da sua homeostase. Existindo uma disfunção nesse metabolismo, como acontece na DW, quando não diagnosticada e tratada precocemente pode acarretar em complicações, como cirrose e insuficiência hepática. Na primeira década de vida, a apresentação mais comum da doença é a lesão hepática, já alterações neuropsiquiátricas e oftalmológicas costumam aparecer em idades e estágios mais avançados da doença. Portanto, em crianças, a Doença de Wilson deve ser suspeitada sempre que existir qualquer sinal de alteração hepática, mas, estabelecer seu diagnóstico, em assintomáticos e menores de 1 ano é, muitas vezes, desafiador, por serem mínimas ou não existirem alterações em exames complementares.

### CONCLUSÕES

Os autores concordam com a necessidade de se buscar o diagnóstico precoce em crianças, a fim de evitar complicações rápidas e até perda hepática. Dessa forma, pequenas alterações, quando identificadas, devem ser prosseguidas com exames para exclusão diagnóstica da Doença de Wilson.