



# Análise de sobrevida de uma coorte de pacientes com diagnóstico de Doença de Wilson

Maria Chiara Chindamo<sup>1,2</sup>, Nathalia C. E. de Castro<sup>1</sup>, Debora Canoilas<sup>1</sup>, Andreia S. Evangelista<sup>1</sup>, Ubiratan C. Santos<sup>1</sup>, Fernanda Calçado<sup>1</sup>, Vivian Rotman<sup>1</sup>, Leticia C. Nabuco<sup>1</sup>, Renata de Mello Perez<sup>1,3</sup>.

Universidade Federal do Rio de Janeiro<sup>1</sup>, Hospital Barra D'Or- Rede D'Or São Luiz<sup>2</sup>, IDOR- Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino<sup>3</sup>

## Introdução:

- A doença de Wilson (DW) é um raro distúrbio genético autossômico recessivo que determina o desenvolvimento de lesões predominantemente hepáticas e/ou cerebrais relacionadas ao acúmulo tecidual de cobre.
- A sobrevida a longo prazo parece muito semelhante à da população geral, na dependência de diagnóstico e tratamento precoces da doença.
- Estudos de avaliação de sobrevida da DW são escassos na nossa população.

## Objetivos:

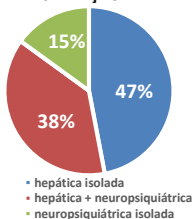
- Avaliar a sobrevida a longo prazo de uma coorte de pacientes com diagnóstico de DW acompanhada em um único centro de hepatologia no Brasil.

## Métodos:

- Avaliados pacientes com diagnóstico de DW, acompanhados entre 1999 a 2023 no Hospital universitário Clementino Fraga Filho- UFRJ.
- Características demográficas analisadas: idade ao diagnóstico, tipo de manifestação da DW (hepática isolada, neuropsiquiátrica isolada ou hepática e neuropsiquiátricas associadas); sobrevida média dos pacientes e a sua relação com o fenótipo predominante da doença.

## Resultados:

### APRESENTAÇÃO DA DW



n=34

53% sexo feminino

- Idade ao diagnóstico:  $21 \pm 9$  (6 -42 anos)
- Tempo de doença até desfecho:  $11 \pm 7$  (1-25anos)
- Taxa de mortalidade: **36%**
- Média de idade no óbito:  $33 \pm 12$  (11-55 anos)
- Sobrevida a partir do diagnóstico:
  - ✓ 5 anos - 85%,
  - ✓ 10 anos - 70%
  - ✓ 20 anos - 40%
- Sem diferença na sobrevida de acordo com o sexo ( $p=0,82$ )

Figura 1. Curva de sobrevida de acordo com a manifestação clínica

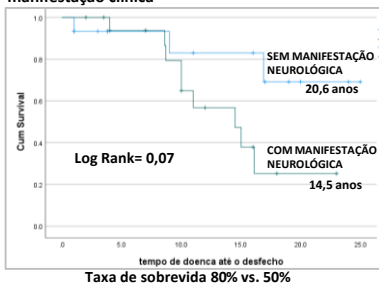
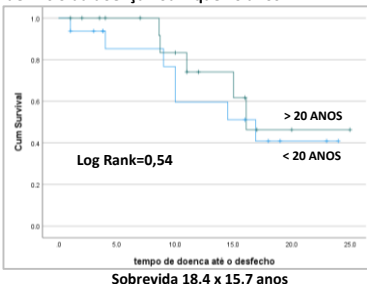


Figura 2. Curva de sobrevida considerando a idade de início da doença >ou < que 20 anos



**Conclusões:** Apesar de potencialmente tratável a DW ainda apresenta em nosso meio elevada mortalidade, acometendo pacientes jovens, que tem sua sobrevida bastante reduzida. Pacientes com DW que apresentam sintomas neuropsiquiátricos têm pior sobrevida. Estes dados alertam para a necessidade de aumentarmos os esforços para um diagnóstico mais precoce da DW e acesso facilitado ao tratamento.