



Doença de Wilson – Análise de 90 casos quanto a Forma de Apresentação Inicial, Dados Epidemiológicos, Mortalidade, Tratamento e Seguimento

Autores: José Milton de Castro Lima, Elodie Bomfim Hyppolito, Marcelo de Castro Lima, Antônio Brazil Viana Júnior, Rodrigo Vieira Costa Lima, Danni Wanderson Nobre Chagas, Paulo Ribeiro Nóbrega, Pedro Braga Neto, Joelma Aurélio de Sousa Santos, Maria Adeilana Silva Lima

Universidade Federal do Ceará – Hospital Universitário Walter Cantídio

Introdução

A doença de Wilson (DW) decorre de um defeito hereditário de transmissão autossômica recessivo, ao nível do cromossoma 13, acarretando *deficit* na excreção biliar do cobre e conseqüente acúmulo em diversos órgãos e estruturas: fígado, SNC, córnea, hemácias, rins e ossos, com manifestações clínicas diversas

Objetivos

Descrever a forma de apresentação clínica inicial, dados epidemiológicos, idade ao diagnóstico, demora até o diagnóstico (tempo entre os sintomas iniciais e o diagnóstico), a terapêutica utilizada e o seguimento de uma *coorte* de pacientes com doença de Wilson

Casuística

Pacientes diagnosticados e acompanhados com DW de janeiro/1977 a junho/2023 nos serviços de Gastro-hepatologia e Neurologia. No período de 1997 a 1985 revisão dos prontuários e preenchimento de ficha com dados epidemiológicos, forma de apresentação, evolução, data e causa do óbito. Após 1985 os dados foram prospectivos

Resultados

90 pacientes, 54 (60%) masculino, mediana de idade 20,5 anos (2 a 66 anos). Apresentação inicial foi hepática (H) em 44 (48,9%) casos, 28 (31,1%) neuropsiquiátrica (NP) e 16 (17,7%) ao realizar *screening* (S), em decorrência de um caso na família, 2 (2,2%) anemia hemolítica. Não houve diferença entre a mediana da idade aos primeiros sintomas nas formas H, NP e S (17,5; 22,5 e 15,9 anos, respectivamente), $p=0,82$; nem na idade ao diagnóstico entre as formas H, NP e S, $p=0,290$; *entretanto* ao compararmos a demora em diagnóstico nos três grupos (H, NP e S), foi diferente com $p=0,02$; sendo a menor S (3,5 meses), H (12 meses), e NP, a maior (24 meses)

Quando comparamos a mediana na demora ao diagnóstico com a faixa etária dos pacientes: (2 a 20) anos, (21 a 40) anos, (41 a 66) anos obtivemos (8 meses, 24 meses e 60 meses respectivamente) com $p < 0,008$. Foi pensado com hipótese inicial DW em 40% dos casos com forma H, e 41% forma NP. O *anel de KF* foi detectado em 79% dos pacientes na forma NP, 55% nos casos H e apenas 31% no grupo S ($p=0,003$).

Quanto ao seguimento 5 foram transplantados, 20 (18%) faleceram, e ao analisamos o período que ocorreram os óbitos 15 casos foram entre 1997 a 2002, enquanto 5 casos entre 2003 a 2022 ($p=0,005$), a partir 2002 iniciou o transplante hepático no estado. Os óbitos foram 17 na forma de apresentação H, 2 (NP) e um caso S, ($p=0,006$), um outro fator determinante na mortalidade foi o tempo de tratamento que em geral foi menor que 6 meses nesses casos. A maioria usa *d-penicilamina*, 3 pacientes utilizaram o *Trientina*, 6 pacientes derivado de *Zinco*.

Conclusões

A maioria ocorreu em pacientes jovens, em dois casos apenas após os 60 anos, a forma hepática mais foi a frequente. Mortalidade elevada, principalmente em paciente com a forma de apresentação hepática. Apenas 40% dos pacientes o diagnóstico de DW foi pensado inicialmente, precisamos disseminar o conhecimento da DW entre os profissionais.