

ANEMIA HEMOLÍTICA COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DA DOENÇA DE WILSON: RELATO DE CASO

XXXI Encontro de Extensão

Encontros Universitários da UFC 2022

Vivian Gloria Coutinho da Silva, Carlos Eduardo Lima, Valeska Queiroz de Castro, Rodrigo Vieira Costa Lima, Andreia de Cássia Brasileiro Rios Gomes, Jose Milton de Castro Lima

Introdução: A Doença de Wilson (DW) é uma doença de caráter autossômico recessivo, com mutação do gene ATP7B e prevalência de 1:30.000 nascimentos. Caracterizada por distúrbio no metabolismo do cobre, resultando no acúmulo em diversos órgãos, sobretudo em fígado, cérebro e córnea. A anemia hemolítica é uma apresentação inicial incomum da DW. **Relato de caso:** Jovem, 16 anos, natural e procedente de Fortaleza. Previamente hígida, apresenta quadro de astenia e fadiga subaguda, ao exame: palidez (2+/4+), icterícia (2+/4+) e taquicardia, sem esplenomegalia ou sinais de doença hepática. Sem evidência de sangramento ou uso de medicações. Necessitou internação, Htc:18% (nl 36-44); Hb:5g; leucócitos e plaquetas normais; Bt:4; BI:1,9; LDH:240 (nl<100); AST:58; ALT:46; Albumina:2,6; Cr:1,2; INR:2,19; FA:13 (nl>60), após exaustiva pesquisa para doença autoimune e diversos vírus (Herpes Simples, CMV, Parvovírus, HIV, Rubéola), todos negativos. Teste de Coombs (-). Necessitou de dois concentrados de hemácias. Constatou anemia hemolítica e pesquisou DW, foram solicitados: ceruloplasmina:7 (nl> 20); cobre sérico:48 (nl 85-155); excreção urinária de cobre/24 horas:241,8 e pesquisa de anel de Kayser-Fleischer (KF) (-). Foi aventado o diagnóstico de DW e iniciado a D-Penicilamina e o Zinco. Atualmente, segue estável em tratamento há dois anos. **Discussão:** O diagnóstico de DW baseia-se na dosagem de ceruloplasmina (<20 mg/dL), cobre urinário de 24h (>100 mg/dL), cobre livre (>100 mg/dL) e pesquisa de anel de KF. Deve ser suspeitada em casos com doença hepática e/ou neuro/psiquiátrica em pacientes jovens. A forma de insuficiência hepática fulminante que cursa com anemia hemolítica Coombs (-), baixa FA, encefalopatia, distúrbios de coagulação, quando apresenta escore de Nazar ≥ 11 necessita de transplante hepático. Neste caso o escore foi 8. **Conclusão:** Ressalta-se a importância do diagnóstico e tratamento precoce na DW, tendo em vista a sua evolução fatal se não tratada adequadamente.

Palavras-chave: DOENÇA DE WILSON. RELATO DE CASO. ANEMIA HEMOLÍTICA.