

RESUMO - 03: FÍGADO

DOENÇA DE WILSON: RELATO DE CASO DE APRESENTAÇÃO HEPÁTICA EM PACIENTE PEDIÁTRICO

Luísa De Miranda Carvalho Paes (luisamiranda2005@gmail.com)

Niedja Maria Tavares Galindo Vaz (niedja.vazz@gmail.com)

Ana Júlia Ricarte De Almeida (anajuliaricarte24@gmail.com)

Maria Clara Silva Dutra De Amorim (maria.csdamorim@upe.br)

Sofia Fernandes Coriolano Araujo (sofia.coriolano@upe.br)

Jefferson Willamy Queiroz Da Silva (contadeestudos66@gmail.com)

Luanna Christina Serpa Dos Santos (luanna_serpa@hotmail.com)

INTRODUÇÃO: A Doença de Wilson é uma doença autossômica recessiva causada por variantes no gene ATP7B, caracterizada pelo acúmulo de cobre hepático e no sistema nervoso central. Em adolescentes, a clínica pode ser heterogênea, o que dificulta o diagnóstico. **OBJETIVO:** Relatar um caso de Doença de Wilson em adolescente com hepatopatia crônica, destacando os achados clínicos, laboratoriais, radiológicos e genéticos. **RELATO DE CASO:** Paciente masculino, 14 anos, natural de Alagoas, acompanhado em serviço terciário, com hepatopatia crônica de etiologia indefinida. Evoluiu com hepatoesplenomegalia, distensão abdominal, lesões cutâneas hiperpigmentadas e equimoses em tronco. Suspeitou-se inicialmente de esquistossomose, posteriormente descartada. Apesar de sinais de hipertensão portal, apresentava transaminases próximo do normal e bilirrubinas

discretamente elevadas. Ao exame físico, observa-se baço palpável e trombocitopenia grave ($\sim 39.000/\text{mm}^3$), compatível com hiperesplenismo. O diagnóstico foi elucidado após manifestações neurológicas, com ressonância magnética de encéfalo evidenciando hipersinal bilateral e simétrico em T2/FLAIR nos putâmens e núcleos caudados. O estudo genético confirmou Doença de Wilson, com duas variantes em heterozigose no gene ATP7B, uma patogênica e outra provavelmente patogênica, além do cobre sérico reduzido. O paciente apresentou episódios de encefalopatia hepática, mantendo MELD de 12, fora da lista de transplante hepático. CONCLUSÃO: O caso evidencia apresentação da Doença de Wilson em pediatria, com importante comprometimento hepático e exames laboratoriais discretos, ressaltando a necessária alta suspeição diagnóstica para evitar atraso terapêutico. O paciente encontra-se em tratamento clínico com zinco, lactulose e medidas de suporte.

Palavras-chave: doença de wilson hepatopatia crônica transplante hepático cirrose hepática encefalopatia hepática.