DOENÇA DE WILSON

O que é Doença de Wilson? A doença de Wilson é uma doença genética do metabolismo do cobre, transmitida pelos pais. Neste tipo de herança homens e mulheres são igualmente afetados sendo necessário herdar duas cópias (paterna e materna) do gene mutante ou "defeituoso" para o desenvolvimento da doença. Por isso, a doença de Wilson é mais frequente em pacientes com pais que tenham grau de parentesco próximo (consanguíneos). Ela é provocada pela deficiência resultante de uma proteína chamada ATP7B que tem a função transportar o cobre para sua eliminação na bile. O acúmulo de níveis tóxicos do metal no organismo desde o nascimento provoca dano principalmente no fígado e no sistema nervoso central (cérebro), podendo acometer também rins, olhos, sangue (hemácias), coração e ossos.

Quais são os sintomas da Doença de Wilson? A doença pode se iniciar nos primeiros anos de vida já que os pacientes não conseguem excretar o cobre que está em excesso, que passa a acumular-se no organismo imediatamente após o nascimento, levando a ampla gama de manifestações clínicas. O dano inicial ocorre no fígado e, mais tarde em outros órgãos e tecidos como cérebro (gânglios da base, globo pálido, putâmen e tálamo), rins (túbulos proximais), olhos (córnea e cristalino), hemácias, miocárdio, esqueleto etc. Muitas crianças não apresentam sintomas graves, mas podem iniciar com icterícia, aumento do tamanho do fígado e apresentar apenas alterações das enzimas do fígado, que são as aminotransferases, sem outros sintomas.

Outras vezes já apresentam sinais de hepatite crônica, associada ou não com sinais de hipertensão portal. Às vezes apresentam cálculos de vesícula biliar. Pode mais raramente ter pacientes que evoluem com forma fulminante, com icterícia, cor muito amarela da urina, alteração neurológica (torpor, sonolência excessiva, e até coma), necessitando urgentemente de transplante hepático. Casos assintomáticos podem ser identificados quando há algum familiar com a doença por meio de rastreamento familiar.

Alguns pacientes, principalmente adolescentes e adultos jovens podem apresentar vários sintomas neurológicos, tais como: dificuldade para falar e/ou engolir e/ou caminhar, desequilíbrio e má coordenação motora, tremores e até crises convulsivas. Manifestações psiquiátricas podem ocorrer, como alterações de comportamento, distúrbios de conduta e de humor, inclusive agressividade e depressão. A doença de Wilson ainda pode cursar com anemia, diminuição das plaquetas, alterações nos rins, artrite, osteoporose, etc.

Como se diagnostica Doença de Wilson? O diagnóstico é feito pelo quadro clínico e laboratorial. Se a criança tiver alteração das enzimas hepáticas ou quadro de uma hepatite (olhos amarelados, urina escura) deve-se sempre pesquisar a doença de Wilson. Em adultos jovens, além das alterações do fígado, um quadro neuropsiquiátrico inexplicado e alterações do comportamento podem sugerir Wilson. A doença caracteriza-se por aumento dos exames de sangue do fígado (AST e ALT) com ou sem elevação das bilirrubinas, associado a detecção de um ou mais dos seguintes parâmetros: níveis baixos de ceruloplasmina, aumento na concentração de cobre urinário e presença de depósitos de cobre no exame oftalmológico (exame chamado de pesquisa de anel de Kayser-Fleischer). A biopsia do fígado pode ser necessária para quantificação do acúmulo de cobre no fígado. A ressonância magnética do cérebro pode também demonstrar alterações típicas da doença no sistema nervoso central.

A Doença de Wilson tem tratamento? Sim, o tratamento é feito com dieta e principalmente com uso de medicamentos. A dieta apenas auxilia no controle da Doença de Wilson, devendo-se evitar alimentos ricos em cobre: vísceras (fígado e rins), frutos do mar, chocolate, café, amendoim, nozes, castanhas e amêndoas, cogumelos, grãos integrais, feijão e soja. O uso de medicamentos quelantes, que eliminam o cobre, é o tratamento de primeira linha que deve ser contínuo por toda a vida. Os sais de zinco podem ser usados subsequentemente como tratamento de manutenção e durante a gravidez. O tratamento requer monitorização com exames periódicos.

A Doença de Wilson tem cura? A doença de Wilson não tem cura, mas pode ser facilmente controlada com o tratamento. Pacientes não adequadamente tratados ou sem aderência ao tratamento podem evoluir mal, tendo risco de desenvolver quadros neurológicos graves e irreversíveis e/ou cirrose hepática com necessidade de transplante de fígado. Daí a importância de investigar a doença em familiares de pacientes com doença de Wilson. Irmãos de pacientes com doença de Wilson tem risco de 25% de apresentarem a doença mesmo na ausência de sintomas.

IMPORTANTE: apenas o médico pode avaliar, diagnosticar e indicar o melhor tratamento para cada caso. Procure sempre um Hepatologista!