

# DOENÇA DE WILSON

Inês Gonçalves<sup>1</sup>, Marta Paiva<sup>1</sup>, Matilde Gonçalves<sup>1</sup> e Catarina Bernardes<sup>2</sup>  
Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais,  
Monte de Caparica – Portugal

1) Estudante do 2º ano, igual contributo para o trabalho; 2) Docente, PhD.

## O QUE É?

- Transtorno genético **raro**.
- Causa **acumulação de cobre** no corpo, especialmente no fígado, cérebro e outros órgãos.
- Se não tratada, pode ser **fatal**.



## SINTOMAS

- **Hepáticos:** Icterícia, aumento do fígado, insuficiência hepática.
- **Neurológicos:** Tremores, dificuldade de fala, movimentos descoordenados.
- **Psiquiátricos:** Depressão, irritabilidade, mudanças de comportamento.
- **Oculares:** Anel de Kayser-Fleischer (manchas castanhas ao redor da córnea).



## PROGNÓSTICO

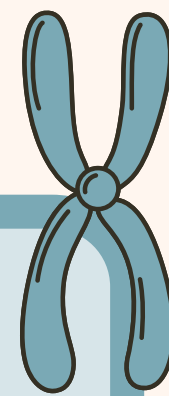
- Tratamento precoce pode permitir uma vida normal.
- Possibilidades terapêuticas diversificadas, desde um tratamento sintomático, até à administração de medicamentos que evitam a acumulação excessiva de cobre, tais como agentes quelantes ou que diminuem a sua absorção intestinal, ou até mesmo ao transplante hepático em casos de maior gravidade.
- Sem tratamento, pode levar a **danos permanentes e à morte**.



## CAUSAS E

### HEREDITARIEDADE

- Causada por uma **mutação no gene ATP7B**, localizado no cromossoma 13 e que codifica um **transportador de cobre** do citoplasma para o complexo de Golgi ou para vesículas que conduzem o cobre para os canais biliares.
- Herança **autossômica recessiva** (é necessário herdar um alelo alterado de cada progenitor).



## DIAGNÓSTICO

- **Exames ao sangue e urina:** Avaliação de níveis de cobre.
- **Biópsia hepática:** Deteta acúmulo de cobre.
- **Exame oftalmológico:** Identificação do Anel de Kayser-Fleischer.
- **Teste genético** para pesquisa de mutações no **gene ATP7B**, sendo particularmente útil para confirmar o diagnóstico quando os testes bioquímicos não são conclusivos.



## FATORES IMPORTANTES

- Afeta **homens e mulheres igualmente**.
- Recomendado o rastreio de familiares de primeiro grau de um probando.
- Geralmente surge entre os **5 e 35 anos**.
- Diagnóstico precoce é **fundamental** para **prevenir complicações**.