

Relatos Casos Clínicos

PD - (UM18-3728) - DOENÇA WILSON E HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR - UMA RELAÇÃO IMPROVÁVEL

David Fontinha¹

1 - USF Lavradio

A doença de Wilson é uma doença hereditária autonómica recessiva, e-metabolismo do ferro, que se manifeste por vezes desde a infância com uma taxa de incidência de 1 para 30.000

Criança de 7 anos, raça caucasiana, com desenvolvimento estato-ponderal e psico-motor adequados à idade, sempre com IMC no P95. Sem antecedentes relevantes, gestação vigiada e sem intercorrências, parto eutócico às 39 semanas, com peso de 3600gr.

Antecedentes familiares de hipercolesterolemia e obesidade materna, e pai com asma e dislipidemia ligeira.

Seguida desde o nascimento em consultas de vigilância de Saúde Infantil, com um bom desenvolvimento e sem intercorrências.

Aos 4 anos numa das consultas de vigilância é verificada a presença de hipercolesterolemia em análises de rotina. Dada a existência de antecedentes familiares maternos foi referenciada a consulta de Risco Cardiovascular de Pediatria do CHBM, onde manteve vigilância clínica e analítica, com recomendações de mudanças de estilo de vida e cuidados dietéticos (pedido apoio da nutricionista no acompanhamento). Analiticamente manteve níveis de colesterol total aumentados, sem alterações dos triglicéridos e da ApoB. Neste contexto procedeu-se ao estudo genético dada a hipótese de hipercolesterolemia familiar, o qual revelou heterozigotia para o gene LDLR, a qual também se verificou a nível materno. Aos 6 anos verificou-se elevação de novo das transaminases, com serologias negativas, razão pela qual realizou ecografia abdominal, no entanto sem alterações. Por persistência de alterações analíticas e para estudo complementar foi referenciada a consulta de Hepatologia Pediátrica do CHLN, onde fez estudo do metabolismo do cobre, apresentando aumento do cobre sérico e cuprúria, e diminuição da Ceruloplasmina. Por elevada suspeita de Doença de Wilson, foi submetida a biópsia hepática e estudo genético, confirmando-se a existência de 2 mutações patogénicas em heterozigotia, compatíveis com o diagnóstico. Iniciou terapêutica com Acetato de Zinco e vigilância analítica. Actualmente mantém vigilância em consultas regulares de Risco Cardiovascular e Hepatologia, bem como Oftalmologia e Nutrição. O irmão actualmente com 6 meses, será submetido igualmente a estudo genético aos 2 anos de vida.