**DOENÇA DE WILSON: UM RELATO DE CASO**

Autores: Priscylla Frazão Rodrigues1, Claudio Vinicius Barroso Queirós de Lima1, Pedro Henrique de Souza2 e Erica de Araújo Silva Mendes1.

Universidade Federal do Piauí1

Universidade Estadual do Mato Grosso do Sul2

**INTRODUÇÃO:** A Doença de Wilson (DW) é um distúrbio autossômico recessivo raro, em que há presença de mutações no gene ATP7B, responsável pela codificação da proteína ATPase transportadora de cobre (Cu), cujas funções são excretar esse mineral pela bile e agregá-lo à ceruloplasmina (CER). Os sinais e sintomas dessa patologia são variáveis e decorrem do acúmulo de Cu em diferentes locais do corpo, sobretudo fígado, cérebro e olhos. O diagnóstico é clínico e laboratorial, sendo importantes achados como anéis de Kayser-Fleischer (KF), níveis de CER sérica baixos, concentração hepática de Cu elevada e alta quantidade do Cu na urina. **RELATO DE CASO:** Homem, 22 anos, buscou a unidade de saúde para realizar exames de rotina. Queixava-se de lesões descamativas em MMSS e de pele ressecada, sem prurido. Referiu exposição solar sem uso de protetor. Apontou, ainda, ansiedade, pensamentos confusos e ideações suicidas. Negou alterações abdominais. Possui história familiar positiva de hepatopatia e há relação consanguínea entre os progenitores. Ao exame físico, observaram-se as lesões indicadas além de tremores de extremidades superiores. Para complementar, solicitaram-se exames laboratoriais e de imagem. Na US de abdome total, observou-se esplenomegalia, além de fígado de dimensões normais, de contornos serrilhados, com ecotextura difusamente heterogênea e hipoecogênica, apresentando ainda formações nodulares hiperecogênicas, circunscritas, esparsas por todo parênquima. Os exames laboratoriais indicaram elevação do AST e ALT e redução do ácido úrico. Por meio de sorologias, foram descartadas hepatites virais e, com aTC de abdome e pelve, foi possível confirmar os achados da US. No retorno clínico, houve piora das queixas neuropsiquiátricas e detectou-se disartria. Ao exame oftalmológico, perceberam-se possíveis anéis de KF. Diante disso, solicitaram-se exames de investigação para DW. A citar, as dosagens de CER e de Cu sérico e urinário continham alterações. A RM de crânio indicou alteração sugestiva de DW. Com diagnóstico de DW confirmado, o paciente foi encaminhado para serviço especializado em hepatologia. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** A DW é uma doença genética cujo paciente necessita de atendimento multiprofissional, tendo em vista que as alterações encontradas podem afetar vários sistemas. O sucesso do tratamento e a prevenção de sequelas dependem de diagnóstico precoce e de acompanhamento especializado.