**A DEGENERAÇÃO HEPATOLENTICULAR: REVISÃO DE LITERATURA**

**Nara Luana Alves de Alcantara Albuquerque¹; Felipe William Nunes Barbosa²; George Siqueira de Araujo Reis³; Gustavo Monteiro de Sousa4; Luan Kelves Miranda de Souza5.**

¹ Acadêmica do curso de Medicina do Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba (IESVAP)

² Acadêmico do curso de Medicina do Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba (IESVAP)

³ Acadêmico do curso de Medicina do Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba (IESVAP)

4 Acadêmico do curso de Medicina do Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba (IESVAP)

5 Docente do curso Medicina do Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba (IESVAP)

Atenção à Saúde

[luanaallb@outlook.com](mailto:luanaallb@outlook.com)

INTRODUÇÃO: A doença de Wilson ou degeneração hepatolenticular é uma doença genética com manifestações clínicas consequentes a um defeito no metabolismo do cobre, levando a seu acumulo. Sua excreção pelos hepatócitos na bile é essencial para a manutenção da homeostase deste metal. Aparentemente o produto do gene ATP7B está presente no sistema de Golgi e é fundamental para o transporte de cobre através das membranas das organelas intracelulares. Ausência ou função diminuída da ATP7B reduz a excreção hepática de cobre e causa acumulo do metal. As manifestações clínicas devem-se, principalmente ao acometimento hepático e do sistema nervoso central. Sem tratamento evolui para insuficiência hepática, doença neuropsiquiátrica, falência hepática e morte. As manifestações hepáticas podem variar de um quadro assintomático até cirrose descompensada. Os sinais e sintomas mais frequentes são anormalidades motoras similares a doença de Parkinson, incluindo distonia, hipertonia e rigidez. O tratamento medicamentoso e transplante hepático são outras opões terapêuticas. O tratamento é direcionado para remover o excesso de cobre acumulado e prevenir sua acumulação. OBJETIVOS: Elucidar a fisiopatologia da doença degenerativa hepalenticular. Explanar os sinais e sintomas e as formas de diagnóstico e tratamento. MÉTODOS: O trabalho consiste em resumo bibliográfico simples sobre a doença degenerativa hepatolenticular. Os dados do trabalho são resultados de buscas em artigos e diretrizes, provenientes de pesquisa direta em plataformas online. Utilizamos o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Wilson, Ministério da Saúde, Portaria SAS/MS nº 1.318, de 25 de novembro de 2013, como primeira via de pesquisa. Foi utilizado a plataforma SCIELO e descritores “Wilson”, “[Degeneração Hepatolenticular](https://beta.decs.bvsalud.org/pt/ths/resource/?id=6684)” e “Cobre”, e selecionado 3 artigos. RESULTADOS: A Doença de Wilson é um distúrbio herdado em caráter autossômico recessivo, decorrente da mutação do gene ATP7B, localizado no cromossomo 13, caracterizado por acúmulo de cobre no organismo, especialmente no fígado, cérebro, rins e córneas. O excesso de cobre no cérebro leva à lesão tecidual, e, por fim, quando não se institui um tratamento efetivo, conduz à morte. Os distúrbios neurológicos representam a forma inicial e mais frequente, seguida de insuficiência hepática e alterações psiquiátricas. O excesso de cobre tende a se acumular possivelmente porque os lisossomos hepáticos não apresentam o mecanismo normal de excretar na bile o cobre que foi clivado catabolicamente a partir da ceruloplasmina. Grande parte do cobre biliar é secretado em uma forma pouco absorvível, sendo eliminada nas fezes. A doença de Wilson é uma hepatopatia rara, com diagnóstico acessível e claro, e tratamento específico disponível, comprovadamente eficaz e, sem este, a doença é invariavelmente fatal. O tratamento precoce evita graves complicações. A partir de triagem familiar ou com base no achado casual de alteração em exames laboratoriais, como a dosagem de aminotransferases, pode-se diagnosticar precocemente, mesmo sem sintomatologia. A biópsia hepática tem significativo valor no diagnóstico. A esteatose é uma das alterações mais precoces, podendo ser micro ou macrovesicular. Também podem ser encontradas: necrose hepatocelular focal e núcleos glicogenados nos hepatócitos, inclusões de lipídeos e cobre nas mitocôndrias, alterações compatíveis com hepatite autoimune como necrose em saca-bocado e infiltrado inflamatório linfoplasmocitário. Para o diagnóstico da doença de Wilson, segundo os critérios do protocolo proposto pelo Ministério da Saúde, os pacientes devem ser enquadrados em um dos seguintes casos: presença de pelo menos dois: Anel de KF; cobre urinário de 24 horas acima de 100 µg/24h associado à ceruloplasmina reduzida; cobre tecidual acima de 250 µg/g de tecido hepático seco. O tratamento efetivo é o farmacológico, inicialmente com drogas quelantes de cobre como o dimercaptopronalol, que aumentam os níveis séricos de cobre favorecendo sua eliminação na urina. A penicilamina é a droga utilizada e é indicada como terapia inicial. Promove a excreção urinária do metal. A droga é absorvida pelo trato gastrintestinal e deve ser ingerida em jejum para que não haja interferência na sua biodisponibilidade. Para pacientes com intolerância à D-penicilamina, indica-se a trientina, também quelante de cobre. CONCLUSÃO: Conclui-se que a doença de Wilson é uma doença genética caracterizada pelo acumulo de cobre devido à um defeito no seu metabolismo, tendo como manifestações clínicas casos que podem variar desde cirrose descompensada à anomalias motoras similares à doença de Parkinson. Quando o diagnóstico é precoce, tal condição é facilmente tratada com o auxílio medicamentoso e transplante hepático. Tendo em vista as graves consequências do diagnóstico tardio de tal patologia, sugere-se que mais pesquisas sejam feitas a respeito desse assunto no meio acadêmico para que tal conhecimento seja difundido e os diagnósticos sejam estabelecidos em tempo hábil de tratamento.

Palavras-chave: Degeneração Hepatolenticular, Doença de Wilson, ATPases Transportadoras de Cobre.