Endocrinologia | Caso Clínico

PD-146 - (20SPP-9612) - HEPATITE CRÓNICA EM ADOLESCENTE OBESA COM TRICOTILOMANIA: QUE DIAGNÓSTICO?

<u>Vanessa Albino</u>¹; Mafalda Casinhas Santos¹; Mariana Sá Cardoso¹; Sara Nóbrega²; Patricia Sá Ferreira¹

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Vila Franca de Xira; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, Lisboa, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

A Doença de Wilson (DW) cursa com degeneração hepatolenticular e excreção biliar de cobre comprometida, que se acumula sobretudo no figado, cérebro e córnea com manifestações hepáticas, psiquiátricas e/ou neurológicas, as últimas mais raras. Esta associação obriga à suspeição de DW, doença genética autossómica recessiva com potencial para complicações neurológicas graves e desfecho fatal por falência hepática.

Rapariga de 15 anos com história de obesidade, ansiedade, tricotilomania, dislipidemia e elevação das enzimas hepáticas. Sem hábitos medicamentosos. Antecedentes familiares: obesidade, esteatose hepática, dislipidemia, cirrose, patologia psiquiátrica. Laboratorialmente apresentava: dislipidemia mista e elevação das enzimas hepáticas. Ecografia com hepatomegalia e esteatose. Evoluiu com melhoria no controle ponderal, perfil lipídico e esteatose, mantendo tricotilomania e ansiedade com impacto no rendimento escolar (sob terapêutica dirigida), elevação das enzimas hepáticas e hepatomegalia. Da investigação alargada destaca-se diminuição marcada da ceruloplasmina sérica [2,5 mg/dL (VR20-60)], aumento cuprúria (95,0 mcg/24h [VR<60] e anéis de Kayser-Fleischer nas regiões temporais córnea, levando ao diagnóstico de DW. Iniciou dieta pobre em cobre, penicilamina e piridoxina. Avaliada por Neuropediatria (sem alterações, aguarda ressonância magnética encefálica) e por Genética (estudo em curso).

Comentários / Conclusões

O caso descrito, com hepatite persistente e manifestações psiquiátricas alerta para a importância da DW no diagnóstico diferencial de situações de obesidade/esteatose e de alterações comportamentais frequentes na adolescência. O tratamento da DW permite melhorar a qualidade de vida do doente e familiares e evitar complicações graves.