

## DOENÇA DE WILSON: UMA REVISÃO NARRATIVA

Mariana Rodrigues Castanho<sup>1</sup>

m.mariana.castanho@gmail.com

Emanoeli dos Santos Marques Cordeiro<sup>1</sup>

Janaína Lopes Câmara<sup>2</sup>

**RESUMO:** Os erros inatos do metabolismo (EIM) são doenças geneticamente determinadas pela deficiência em alguma via metabólica, de uma enzima que está envolvida na síntese, transporte ou degradação de moléculas. São doenças raras, porém não são incomuns quando se considera o total dos diferentes distúrbios existentes. Estes erros inatos podem levar à mutações, e trataremos a seguir das mutações no gene ATP7B que possuem diferentes efeitos nos níveis de expressão de proteínas e um desses efeitos é a alteração do transporte de cobre no organismo. Essa alteração é denominada de Doença de Wilson. A DW é um distúrbio autossômico recessivo do metabolismo do cobre, incluindo incorporação inadequada de cobre na apoceruloplasmina e diminuição da excreção biliar de cobre, o que leva ao acúmulo de cobre principalmente no fígado e cérebro e concomitantemente, o que causa comprometimento hepático, neurológico ou psiquiátrico, anéis de Kayser-Fleischer (KF) e outras manifestações clínicas complexas. O cobre se acumula no tecido hepático durante a infância, de modo que resultados anormais de testes de função hepática podem ocorrer muito antes do início dos sintomas. Quando os sintomas de DW aparecem na infância, as características hepáticas são as que ocorrem mais comumente. Quando os sintomas se manifestam entre a segunda e terceira décadas de vida, aproximadamente 50% dos pacientes apresentam sintomas neurológicos, considerando que existem várias estruturas ou regiões no SNC que podem ser afetadas, incluindo o cerebelo, o tálamo e a substância branca subcortical, embora os gânglios da base sejam predominantemente afetados. Infelizmente, a maioria dos sintomas são inespecíficos, respondendo pela alta frequência de diagnósticos efetuados tardiamente ou não concretizados, especialmente em indivíduos sem história familiar. Muitos dos pacientes diagnosticados na forma assintomática apresentaram apenas uma transnemia inexplicada ou são irmãos ou parentes de pessoas com a doença clínica. A doença de Wilson é uma hepatopatia rara, mas seu diagnóstico apresenta grande impacto, uma vez que há tratamento específico disponível, comprovadamente eficaz e sem o qual é invariavelmente fatal, uma vez que notavelmente, a DW é uma das poucas doenças degenerativas que podem ser tratadas com sucesso com agentes farmacológicos. Entretanto o diagnóstico pode ser difícil, pois não há um único exame com sensibilidade adequada e as manifestações podem não ser típicas, especialmente entre as crianças. Depende de alto grau de suspeição clínica diante de um paciente com doença hepática e/ou neuropsiquiátrica. Apesar de não usual no cotidiano, o teste genético de ATP7B é uma ferramenta confiável para o diagnóstico especialmente para início precoce, uma vez que a ATPase transportadora de cobre é o conhecido gene causador da DW. O tratamento médico dos pacientes com a doença de Wilson pode ser baseado no uso de agentes quelantes. Estes são capazes de aumentar a concentração de cobre no sangue e sua excreção renal e isso poderia explicar porque alguns pacientes podem apresentar piora dos sintomas no início do

tratamento. Essa toxicidade inicial é a razão pela qual pode ser preferível o uso do sulfato ou acetato de zinco, que tem um perfil menos agressivo em termos de sintomas colaterais e é um redutor do cobre desde o início. O tratamento com zinco tem sido indicado de maneira ideal para indivíduos que ainda não receberam tratamento médico. Se o tratamento é iniciado precocemente, a recuperação sintomática é completa, podendo esperar uma vida com qualidade e extensão normais. Mas quando o tratamento é iniciado tardiamente a morte não pode ser evitada, ou a recuperação será apenas parcial. Em decorrência da DW ser uma patologia rara e seu diagnóstico não ser simples, a população não possui informações a seu respeito e, portanto, o profissional deve esclarecer as dúvidas, aliviando a ansiedade e favorecendo a formação do vínculo, possibilitando uma coleta de dados mais fidedigna com diagnósticos de enfermagem mais precisos. Nessa perspectiva, ressalta-se a importância de orientar a família na perspectiva da educação em saúde, pois, ao educar, promove-se saúde. Para tanto, se faz necessária ao profissional a escuta de forma atenta e acolhedora, a fim de afastar dúvidas, aliviar dor e ansiedade, explicando processos e procedimentos. Essas atitudes irão contribuir positivamente na qualidade de vida da criança e propiciarão a adesão terapêutica familiar de forma mais eficaz **Objetivo:** O objetivo desta pesquisa foi teorizar a doença de Wilson, quanto aos seus sintomas, tratamentos e mutações evidenciadas pela literatura científica, identificando a importância do papel do profissional enfermeiro durante o diagnóstico e manutenção da qualidade de vida do paciente portador da doença, visando aprofundar o conhecimento na área de doença genética e atuação do enfermeiro, tendo em vista priorizar o atendimento de acordo com a condição clínica de cada paciente, com o objetivo de minimizar a dor e prestar um atendimento de qualidade conforme sua patologia. **Método:** Para efetivação deste estudo foi utilizada a metodologia de Revisão Narrativa, a qual apresenta uma temática mais aberta de caráter amplo para seu desenvolvimento, sob o ponto de vista teórico ou contextual, ficando a cargo dos autores a identificação e seleção dos estudos, não exigindo um protocolo rígido para sua confecção, não possui uma fonte de busca pré determinada e específica. A seleção é facultativa, sua operacionalização pode se dar de forma sistematizada com rigor metodológico. **Conclusão:** Ao término desta revisão narrativa, conclui-se que o processo de diagnóstico de uma doença rara pode ser lento e doloroso ao paciente, pois seus sinais e sintomas podem não ser certos, o que pode trazer ao paciente recorrentes hospitalizações, além de medo e insegurança. O enfermeiro no momento da coleta de dados deve estabelecer vínculo, acolher, explicar e acompanhar o paciente durante as demandas de diagnóstico e tratamento, sendo importante a eficiente comunicação com a equipe de enfermagem para não tornar o processo meramente técnico, mas sim vendo o paciente como um todo, atentando para suas necessidades físicas e emocionais, assim proporcionando um atendimento de qualidade conforme a necessidade do paciente. Por fim, entende-se que mais estudos referentes ao assunto devem ser realizados, devido à dificuldade de um diagnóstico rápido, pois não há um único exame com sensibilidade adequada, e relevância, dando seguimento ao trabalho e contribuindo para a ampliação do conhecimento.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doença de Wilson, Mutação, Enfermagem.

**REFERÊNCIAS:**

ANTOS, Agnieszka; LITWIN, Tomasz; SKOWROŃSKA, Marta; KURKOWSKA-JASTRZEBSKA, Iwona; CZLONKOWSKA, Anna. Pitfalls in diagnosing Wilson's Disease by genetic testing alone: the case of a 47-year-old woman with two pathogenic variants of the ATP7B gene. **Neurologia i Neurochirurgia Polska**, v. 54, n. 5, p. 478-480, 2020. Disponível em:[https://journals.viamedica.pl/neurologia\\_neurochirurgia\\_polska/article/view/69089](https://journals.viamedica.pl/neurologia_neurochirurgia_polska/article/view/69089). Acesso em: 07 de maio de 2021.

FROTA, Norberto Anizio Ferreira; CARAMELLI, Paulo, BARBOSA, Egberto Reis. Cognitive impairment in Wilson's disease. **Dementia & Neuropsychologia**, v. 3, n. 1, p. 16 - 21, Jan/Mar. 2009. Disponível em:<https://www.scielo.br/j/dn/a/CsfbbjBwdhBpPtvzTr794jB/?lang=en#>. Acesso em: 04 de maio de 2021.

WANG, Jiuxiang; TANG, Lulu; XU, Anqi; ZHANG, Shijie; JIANG, Hailin; PEI, Pei; LI, Hongmei; LV, Tingting; YANG, Yue; QIAN, Nannan; NAIDU, Keegan; YANG, Wenming. Identification of mutations in the ATP7B gene in 14 Wilson disease children: case series. **Medicine**, v. 100, n. 16, p. e25463, Abril. 2021. Disponível em:[https://journals.lww.com/mdjournal/Fulltext/2021/04230/Identification\\_of\\_mutations\\_in\\_the\\_ATP7B\\_gene\\_in.25.aspx](https://journals.lww.com/mdjournal/Fulltext/2021/04230/Identification_of_mutations_in_the_ATP7B_gene_in.25.aspx). Acesso em: 07 de maio de 2021.