

38 DOENÇA DE WILSON EM CRIANÇA COM EPILEPSIA: QUE TERAPÊUTICA?

Oliveira G., Robalo C., Pereira C., Garcia P. , Nobre S. , Ferreira S., Gonçalves I., Diogo L.

Rapaz de 6 anos, com diagnóstico de epilepsia de ausências desde os 3 anos. Medicado com Valproato de Sódio (VPA) com fraco controlo dos episódios críticos. Transaminases elevadas, com valores de amónia e CDT normais foram detetados aos 4 anos, e persistiram mais de 6 meses, apesar de suspensão de VPA e substituição por levetiracetam/lamotrigina. As transaminases mantiveram perfil ascendente [AST:263IU/L (v.r. 5-45); ALT:434 (v.r.10-25)], o que motivou investigação de doença hepática. A história familiar era positiva para epilepsia e cirrose sem diagnóstico. O exame físico era normal exceto eritema palmar discreto. A ecografia hepática revelou um fígado globoso e heterogéneo. Analiticamente, ceruloplasmina muito baixa (0.042g/L v.r 0.2 -0.6), cobre hepático (972µg/g) e score de eurowilson de 11. A RMN cerebral era normal. A hipótese de doença de Wilson (DW) foi confirmada com a identificação de duas mutações no gene *ATP7B*: a c.1934T>G e c.1005delG (variante não descrita previamente). Em M3 de seguimento, medicado com lamotrigina, clobazam, d-penicilamina e piridoxina, assiste-se a uma melhoria discreta das transaminases e agravamento progressivo do número de crises epiléticas.

Comentário/Motivação: A epilepsia como uma manifestação neurológica de DW não está claramente demonstrada, mas episódios críticos ocorrem em 8% dos doentes. A RMN-CE normal afasta a hipótese de epilepsia associada a depósitos de cobre neste caso. A raridade do caso associada a uma nova mutação, mas sobretudo as dificuldades na monitorização terapêutica das duas entidades, levou-nos a apresentar este caso.

Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança/Unidade de Hepatologia/Departamento Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra