



# Doença de Wilson: fatos essenciais para pacientes

## O QUE É A DOENÇA DE WILSON?

A doença de Wilson é uma doença hereditária causada por um gene defeituoso. Faz com que níveis excessivos de cobre sejam armazenados no cérebro, fígado e outros órgãos.

## COMO A DOENÇA DE WILSON APARECE PELA PRIMEIRA VEZ E QUAIS SÃO OS SINTOMAS COMUNS?

Alguns sintomas da doença de Wilson podem começar na infância ou no início da idade adulta. Os sintomas neurológicos geralmente incluem:

- Movimentos involuntários, incluindo postura anormal (como distonia) ou tremor
- Dificuldade no equilíbrio ou coordenação da mão
- Dificuldade para falar ou deglutir
- Mudanças cognitivas ou comportamentais

Problemas hepáticos também são comuns na doença de Wilson, bem como baixa contagem de sangue (anemia), problemas renais ou cardíacos.

## O QUE CAUSA A DOENÇA DE WILSON?

A doença de Wilson é hereditária. É causada pela mutação de um gene específico que produz uma proteína necessária para remover o excesso de cobre do corpo. Isso faz com que o cobre se acumule no corpo, especialmente no cérebro, fígado e olhos. O dano causado pelo excesso de cobre produz os sintomas da doença de Wilson.

## COMO A DOENÇA DE WILSON PODE SER DIAGNOSTICADA?

É importante que os médicos observem cuidadosamente os sintomas da doença de Wilson, pois ela é facilmente esquecida. É diagnosticado principalmente por exames de sangue e urina.

A ceruloplasmina é uma proteína produzida no fígado que armazena e transporta o cobre pelo corpo. Um exame de sangue que mede essa proteína pode ser usado para diagnosticar a doença de Wilson. No entanto, como esse teste às vezes pode resultar em falso negativo, um teste de urina que mede os níveis de cobre é recomendado. Este teste envolve a coleta de urina por um período de 24 horas. Ter esse teste de urina feito corretamente é muito importante para diagnosticar a doença de Wilson.

Existem outros testes frequentemente associados ao diagnóstico da doença de Wilson, incluindo:

- Exames oftalmológicos para detectar cobre anormal na córnea
- Biópsia hepática para confirmar o diagnóstico
- Exame de ressonância magnética do cérebro para detectar alterações associadas à doença de Wilson
- Teste genético para fazer o diagnóstico final.

## A DOENÇA DE WILSON É TRATÁVEL?

Sim. A doença de Wilson possui tratamento. O diagnóstico e o tratamento precoces são importantes para prevenir danos irreversíveis ao cérebro e ao corpo.

## DEVO MUDAR MINHA DIETA?

Muitos alimentos comuns incluem cobre e a maioria das pessoas consome mais do que precisa. Se você tem a doença de Wilson, é melhor evitar ou comer menos alimentos ricos em cobre, incluindo:

- Chocolates
- Nozes
- Mariscos
- Fígado

## QUE TRATAMENTOS ESTÃO DISPONÍVEIS?

Existem vários tipos de tratamento disponíveis para a doença de Wilson. Esses incluem:

- Medicamentos que diminuem a absorção de cobre pelo intestino. Isso inclui preparações de zinco. Remédios como esses demoram algum tempo para fazer efeito.
- Medicamentos que se ligam ao cobre no corpo. Estes incluem d-penicilamina, trientina e tetratiomolibdato de amônia. Esses medicamentos podem ter efeitos colaterais graves e não estão disponíveis em todos os países.
- O transplante de fígado pode ser usado em casos graves para normalizar o metabolismo do cobre.

Os medicamentos também podem ser usados para melhorar os sintomas da doença de Wilson, incluindo movimentos anormais. Converse com seu médico sobre qual tratamento ou tratamentos podem ser apropriados para você.



International Parkinson and  
Movement Disorder Society

# *Doença de Wilson: fatos essenciais para pacientes*

## **OUTROS MEMBROS DA FAMÍLIA DEVEM SER TESTADOS?**

Como a doença de Wilson é uma doença genética, os membros da família podem estar em risco. A doença de Wilson é uma condição autossômica recessiva. Isso significa que duas cópias do gene anormal são necessárias; um da mãe e uma do pai. A mãe e o pai devem ficar bem, pois têm uma cópia normal. No entanto, irmãos e irmãs podem estar em risco. Se você foi diagnosticado com essa doença e tem irmãos, eles devem ser investigados. Em casos raros, outros membros da família também podem precisar ser examinados. Certifique-se de perguntar ao seu médico ou médico geneticista se os membros da sua família devem ser examinados.