

BOALA WILSON CU DEBUT TARDIV. CAZ CLINIC

Veronica Spinei¹, Silvia Băitoi², Veaceslav Saculțanu²,
Anastasia Levca¹

Conducător științific: Vitalie Lisnic¹

¹Catedra de Neurologie nr. 1, USMF „Nicolae Testemițanu”

²Spitalul Raional Ungheni

Introducere. Boala Wilson este o boală genetică, autozomal recesivă, cauzată de un defect al genei ATP7b, care se manifestă prin stocarea în exces a cuprului în organism, preponderant în creier și ficat. În mod tradițional este considerată o boală ce debutează în copilărie și foarte rar după vârsta de 40 de ani. **Scopul lucrării** a fost de a studia particularitățile clinice și paraclinice ale unui pacient cu Boala Wilson cu debut tardiv. **Material și metode.** Studiu clinic bazat pe datele anamnestice, clinice și paraclinice preluate din fișa de ambulatoriu a unui pacient diagnosticat cu Boala Wilson la 45 de ani. **Rezultate.** Pacient în vârstă de 45 de ani fără factori de risc s-a prezentat la medic cu tremor în membrele superioare de 1 an. Diagnostic diferențial: Tremor esențial? Degenerescenta hepato-lenticulară? Boala Parkinson? Tratamentul cu tab. Propranolol și tab. Nacom nu a redus simptomele neurologice. Investigații adiționale- Inel Kayzer- Flaischer pozitiv, ceruloplasmina 13 mg/dL, cuprul seric- 0,77 mg/dL, cuprul în urina- 85 ug/24 h. IRM Cerebral- date sugestive pentru Boala Wilson-ochi de Panda. Fibroscan a scos în evidență o hepatopatie asimptomatică ce corespunde stadiului F4 de fibroză. Tratamentul inițiat: tab Cuprenil 500 mg x 2 ori și tab Zn 124 mg 1 tab/zi timp îndelungat cu ameliorarea semnificativă a stării pacientului. **Concluzie.** Boala Wilson este mai rar întâlnită la pacienții cu vârsta >40 de ani. În cazurile cu debut tardiv prezentarea clinică poate fi eterogenă, însă prevalează manifestările neurologice, iar diagnosticul precoce previne apariția complicațiilor mai ales că este o boală potențial tratabilă. **Cuvinte-cheie:** Boala Wilson, boală genetică, debut tardiv.

LATE ONSET WILSON'S DISEASE. CLINICAL CASE

Veronica Spinei¹, Silvia Băitoi², Veaceslav Saculțanu²,
Anastasia Levca¹

Scientific adviser: Vitalie Lisnic¹

¹Neurology Department No. 1, Nicolae Testemițanu University

²Ungheni District Hospital

Background. Wilson's disease is a genetic, autosomal recessive disease caused by a defect in the ATP7b gene that is manifested by excess copper storage in the body predominantly in the brain and liver. It is traditionally considered a disease that begins in childhood and very rarely after the age of 40. **The objective of the study** was to study the clinical and paraclinical features of a patient with late-onset Wilson's disease. **Material and methods.** Clinical study based on anamnestic, clinical and paraclinical data taken from the medical record of a patient diagnosed with Wilson's disease at 45 years of age. **Results.** A 45-year-old patient without risk factors presented to the physician with upper limb tremor for 1 year. Differential diagnosis: essential tremor? Hepato-lenticular degeneration? Parkinson's disease? Treatment with tab. Propranolol and tab. Nacom did not reduce neurological symptoms. Additional investigations - Kayzer ring- Flaischer positive, ceruloplasmin 13 mg/dL, serum copper - 0.77 mg/dL, urine copper- 85 ug/24 h. Brain MRI- suggestive date for Wilson's disease (Panda eyes). Fibroscan revealed asymptomatic hepatopathy corresponding to stage F4 of fibrosis. Treatment initiated: Cuprenil tab 500 mg x 2 times and Zn tab 124 mg 1 tab/day for a long time led to significant improvement of the patient's condition. **Conclusion.** Wilson's disease is less common in patients >40 years of age. In late-onset cases the clinical presentation may be heterogeneous, but neurological manifestations predominate, and early diagnosis prevents complications, especially as it is a potentially treatable disease. **Keywords:** Wilson's disease, genetic disease, late onset.