



## ESCORE PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇA DE WILSON



Portaria Conjunta SAS/MS nº 9 - 27/03/2018

Nome do paciente: \_\_\_\_\_

### Escore para diagnóstico de doença de Wilson\*

SINTOMAS E SINAIS	PONTOS
<b>Anel de Kayser-Fleisher (exame por lâmpada de fenda)</b> Presente Ausente	 2 0
<b>Sintomas neuropsiquiátricos sugestivos (ou ressonância magnética cerebral típica)</b> Presente Ausente	 2 0
<b>Anemia hemolítica - teste de Coombs negativo</b> Presente Ausente	 1 0
EXAMES LABORATORIAIS	
<b>Cobre urinário (na ausência de hepatite aguda)</b> Normal (3-40 mcg/24h) 1-2x o LSN (*) Mais de 2x LSN Normal, mas mais de 5x LSN após estímulo com 2 x 0,5 g de D-penicilamina	 0 1 2 2
<b>Cobre hepático quantitativo</b> Normal (20-50 mcg/g) Até 5x LSN Mais de 5x LSN	 -1 1 2
<b>Rodanina positiva nos hepatócitos (quando o cobre quantitativo não for disponível)</b> Ausente Presente	 0 1
<b>Ceruloplasmina sérica (por nefelometria)</b> Normal (acima de 20 mg/dL) 10-20 mg/dL Abaixo de 10 mg/dL	 0 1 2
ANÁLISE DE MUTAÇÕES	
Doença causada por mutações em ambos os cromossomos . Doença causada por mutação em um cromossomo. Nenhuma mutação detectada causadora de doença.	 4 1 0

(\*) LSN: Limite superior da normalidade

**OBSERVAÇÃO:** Os exames comprobatórios do diagnóstico, pontuados no escore, são anexos obrigatórios.