

Hemocromatose hereditária: da genética ao manejo clínico

Amanda Köhn Machado¹

Deise Girardi Luiz²

Indiara Pacheco Machado³

Laura Oliveira de Paula Rodrigues⁴

Maria Eduarda Moreira de Oliveira⁵

Thayne Woycinck Kowalski⁶

Resumo: A hemocromatose é um distúrbio hereditário recessivo, caracterizado pela sobrecarga de ferro em diferentes órgãos e tecidos, especialmente fígado, pâncreas, coração, pele e articulações. Essa doença normalmente surge de maneira tardia, na faixa etária dos 40 anos. O objetivo deste resumo é conscientizar e trazer o debate sobre esta patologia hereditária, não muito discutida na sociedade, e dissertar sobre seus possíveis tratamentos. Foi realizada uma revisão da literatura de artigos e revistas, sobre a hemocromatose hereditária. A pesquisa qualitativa foi feita com o uso de artigos encontrados no Google Acadêmico e Scielo. Os estudos avaliados indicam que a hemocromatose teve sua origem no norte europeu, tendo a mutação p.C282Y do gene *HFE* como mais frequente entre os indivíduos caucasianos, uma frequência três a oito vezes maior do que em brasileiros, podendo ser a diversidade étnica da população brasileira a causa de tamanha diferença. Tanto homens quanto mulheres podem herdar a mutação do gene *HFE*, todavia a probabilidade de diagnóstico costuma ser maior em homens do que em mulheres. Além disso, as manifestações clínicas em mulheres costumam ser vistas cinco a dez anos mais tarde do que costuma ser em homens, isso ocorre devido à lactação e às perdas sanguíneas causadas pelo período menstrual. Os sintomas que costumam ser mais identificados são: fadiga, artrite, diminuição da libido ou impotência sexual, perda de peso e dor abdominal. Existe um tratamento simples, seguro e barato que realiza a remoção do excesso de ferro. O procedimento realizado é a flebotomia terapêutica, feita a partir da coleta de 500ml do sangue,

¹ Discente do Curso de Graduação em Biomedicina do Centro Universitário Cesuca. E-mail: amandakohnma@gmail.com

² Discente do Curso de Graduação em Biomedicina do Centro Universitário Cesuca. E-mail: deisegirardi2708@gmail.com

³ Discente do Curso de Graduação em Biomedicina do Centro Universitário Cesuca. E-mail: indipacheco97@gmail.com

⁴ Discente do Curso de Graduação em Biomedicina do Centro Universitário Cesuca. E-mail: lauraoliveiradpaula@gmail.com

⁵ Discente do Curso de Graduação em Biomedicina do Centro Universitário Cesuca. E-mail: duda_liane@hotmail.com

⁶ Docente dos cursos de Biomedicina e Nutrição. Centro Universitário Cesuca. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. E-mail: thayne.kowalski@cesuca.edu.br

o que leva a retirada de cerca de 200 mg de ferro. Apesar da recomendação semanal, a maioria dos pacientes costumam não tolerar a frequência, levando-os a desenvolver anemias, portanto, os intervalos entre as flebotomias costumam variar de paciente para paciente. Durante a realização do tratamento, recomenda-se que não haja consumo de álcool e que sejam evitados alimentos com alto teor de ferro. Assim, conclui-se que a hemocromatose hereditária é uma condição genética hematológica, sendo passível de rápido diagnóstico devido à alta concentração de ferro no fígado. A flebotomia terapêutica é uma opção para o manejo da doença e o monitoramento da concentração de ferro, havendo assim a melhoria da qualidade de vida do indivíduo afetado, o que ressalta a importância de um diagnóstico precoce e aconselhamento genético na família dos afetados.

Palavras-chaves: Ferro, genética, hematologia