

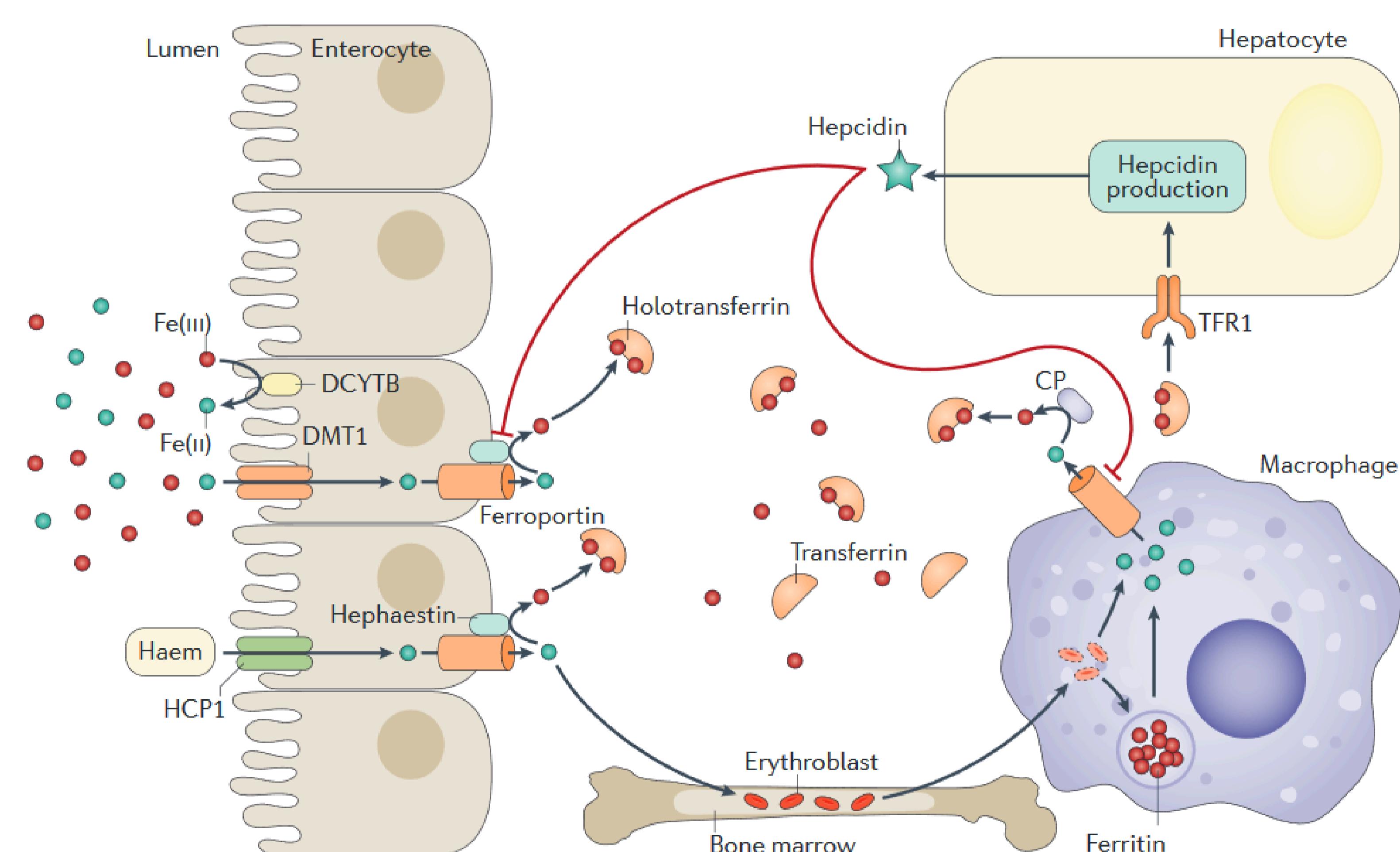
## Hemocromatose Hereditária: Diagnóstico e manejo

Goequing, GPN<sup>1</sup>, Matos VTR<sup>1</sup>, Matos LLR<sup>1</sup>, Alves, LF<sup>1</sup>, Cordeiro, GLS<sup>1</sup>, Baltieri, VS<sup>1</sup>, Caldas, TMN<sup>1</sup>, Salgado, TG, <sup>1</sup>Siqueira, FRG<sup>1</sup>, Rocha LKA<sup>2</sup>

### Introdução

A hemocromatose hereditária (HCh) é uma doença genética autossômica recessiva do metabolismo do ferro, que resulta em níveis exacerbados e depósito celular deste material por aumento da absorção intestinal. A absorção de ferro pelo organismo depende da interação entre hepcidina e transferrina. No entanto, os genes da família homeostática do ferro (HFE), ocasionam uma interação disfuncional com a hepcidina e a transferrina, induzindo à hiperferritinemia, saturação elevada de transferrina e danos teciduais progressivos.

Imagen 1: Patogenia da Hemocromatose hereditária



Fonte: BRISSOT, Pierre et al. 2018

### Metodologia

A busca do tema foi realizada na base de dados do PUBMED de acordo com descritores específicos resultando em 621 artigos. Destes, foram excluídos relatos ou série de casos e selecionados 10 artigos diretamente relacionados à hemocromatose hereditária, seu diagnóstico e tratamento.

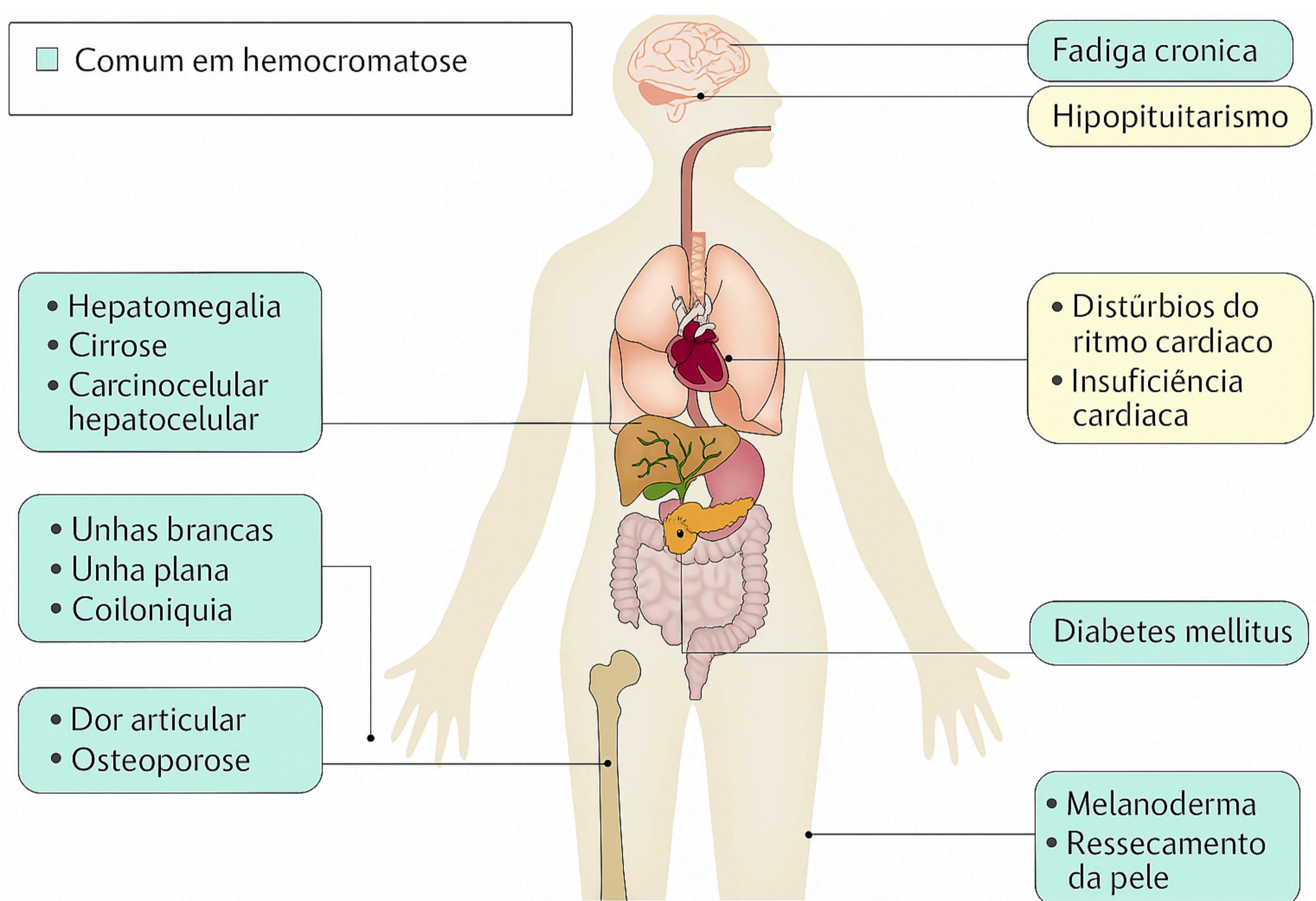
### Objetivo

Realizar uma revisão descritiva dos principais meios de diagnóstico e tratamentos disponíveis para a hemocromatose hereditária.

### Resultados

A hemocromatose hereditária (HCh) apresenta sintomas inespecíficos como fadiga e artralgia, sendo frequentemente diagnosticada tarde. O acúmulo de ferro pode causar lesões em órgãos como fígado, coração e pâncreas. A associação entre clínica, testes genéticos HFE, perfil de ferro e exames de imagem permite maior acurácia diagnóstica.

Imagen 2: Principais lesões associadas a HCh



Fonte: BRISSOT, Pierre et al. 2018

A flebotomia é o melhor tratamento para sobrecarga de ferro, pois reduz o ferro sérico sem toxicidade, exceto em anemias graves. Ela só é indicada para pacientes sintomáticos, devido à ausência de ensaios clínicos randomizados que comprovem benefícios. Alternativas como eritrocitaférese, quelantes ou dieta são caras ou insuficientes.

### Conclusão

O diagnóstico tardio da hemocromatose pode causar danos irreversíveis em órgãos como fígado, coração e pâncreas. Assim, o reconhecimento precoce é essencial para reduzir morbidade e melhorar o prognóstico. Além dos exames laboratoriais, o alto grau de suspeição médica e o rastreio familiar são fundamentais. O tratamento, baseado em flebotomia permite controlar os níveis séricos de ferro, prevenir complicações e melhorar significativamente a qualidade de vida dos portadores da doença.

### Referências

