



UnB

De 29 de Outubro a 01 de Novembro

HEMO
2025

Congresso Brasileiro de Hematologia,
Hemoterapia e Terapia Celular
Transamérica Expo Center - São Paulo/SP

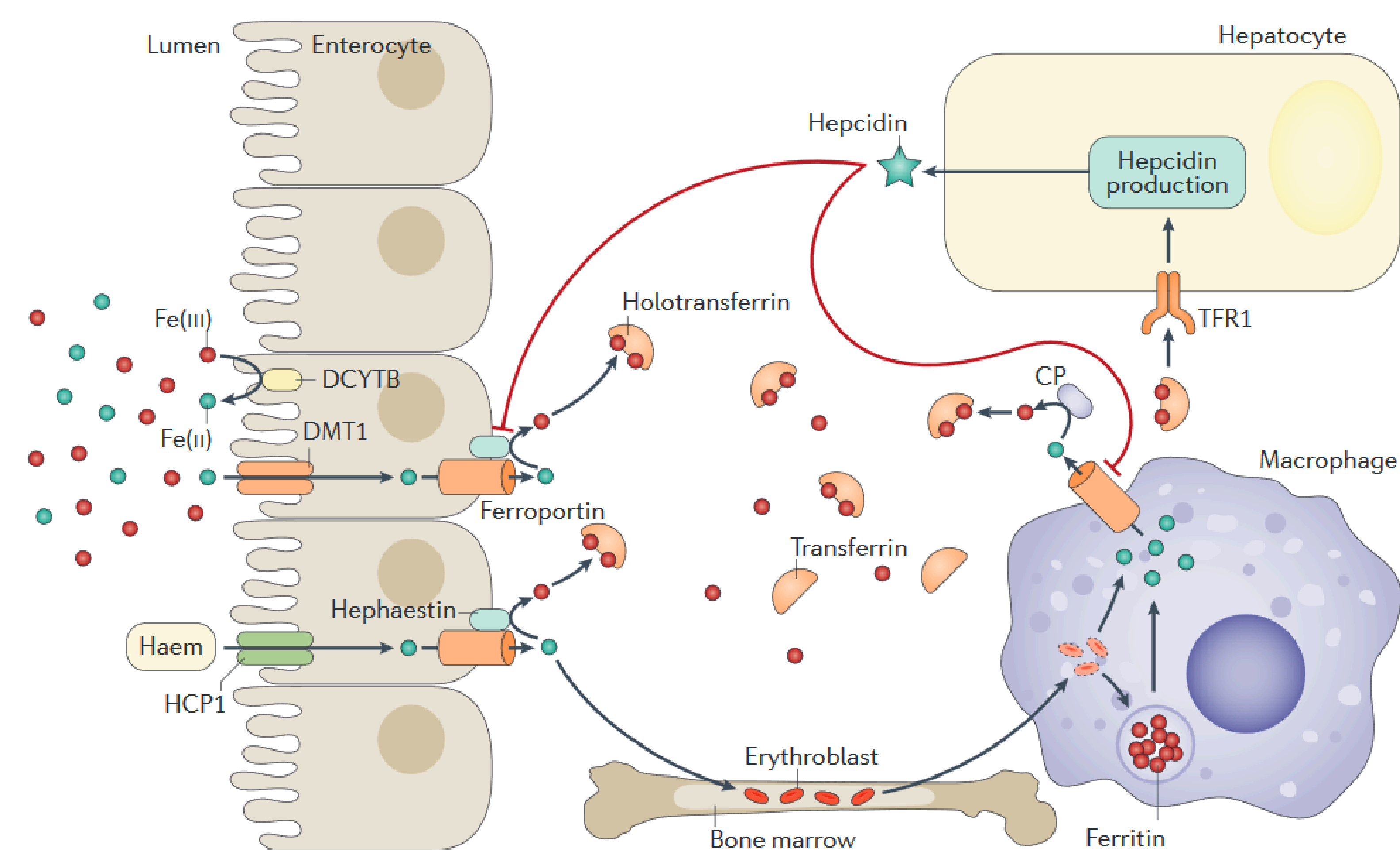
Hemocromatose Hereditária: Diagnóstico e manejo

Goequing, GPN¹, Matos VTR¹, Matos LLR¹, Alves, LF¹, Cordeiro, GLS¹, Baltieri, VS¹, Caldas, TMN¹, Salgado, TG, ¹Siqueira, FRG¹, Rocha LKA²

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.

Imagem 1: Patogenia da Hemocromatose hereditária

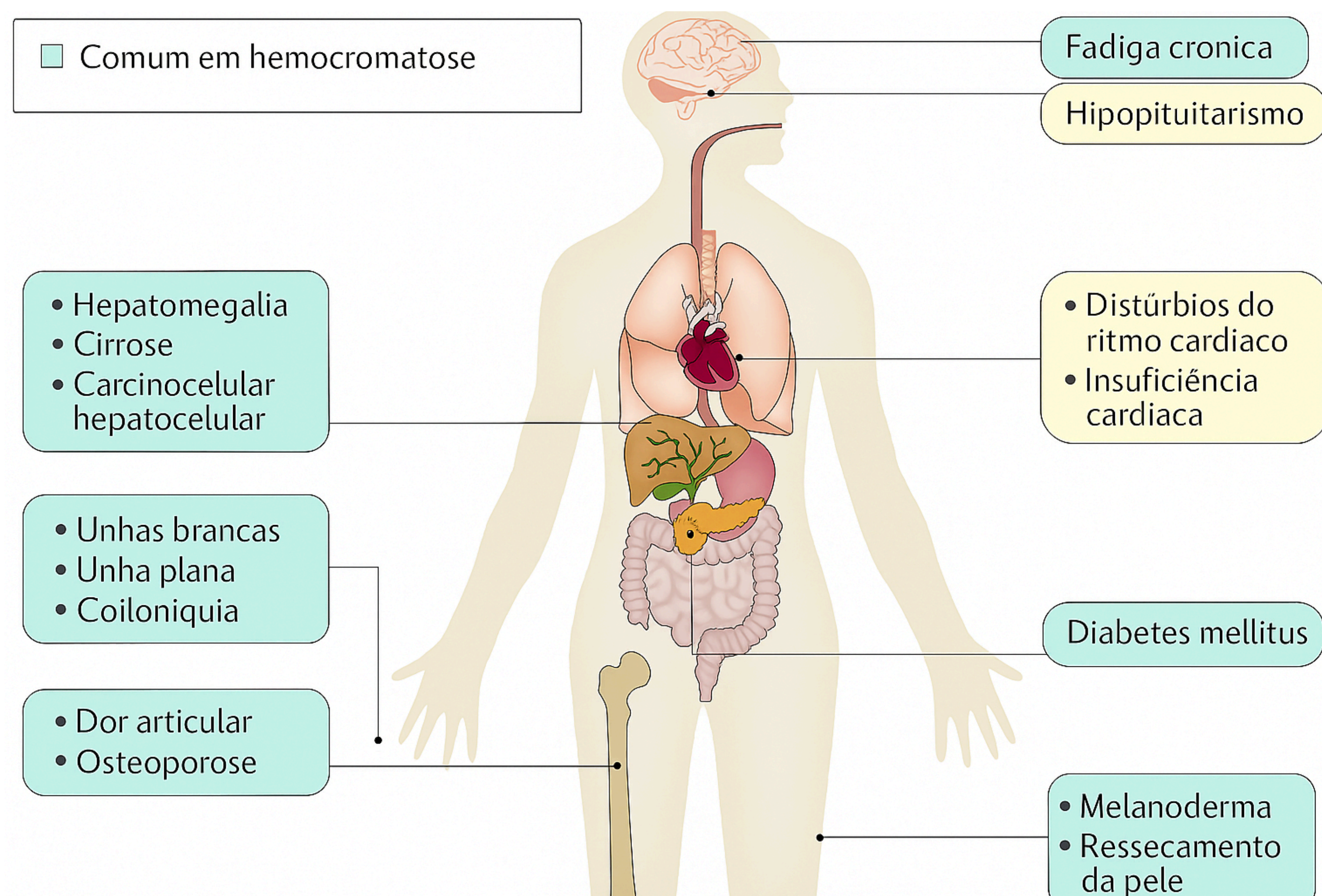


Fonte: BRISSOT, Pierre et al. 2018

Resultados

A hemocromatose hereditária (HCh) apresenta sintomas inespecíficos como fadiga e artralgia, sendo frequentemente diagnosticada tardiamente. 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.

Imagem 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.

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.

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

