

DIAGNÓSTICO DE HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA EM HOMEM ADULTO: RELATO DE CASO

Júlia Araújo Ladeira
Daniele Araújo Caires
Isabella Alvarenga Abreu
Marcela Silveira Freitas Drumond
Analina Furtado Valadão
Danielle Pinto Zanella

Introdução: a hemocromatose hereditária (HH) é uma doença genética que altera o metabolismo do ferro, causando acúmulo excessivo desse metal e disfunção orgânica. A HH clássica está associada às mutações do gene HFE, principalmente a homozigose para C282Y.

Relato de Caso: paciente sexo masculino, 49 anos à época, leucodermo. O paciente procurou avaliação de um hematologista devido a plaquetopenia assintomática idiopática. Foram solicitados exames laboratoriais que evidenciou uma alteração do índice de saturação de transferrina (IST). Ampliou-se a propedêutica com exames específicos a fim de pesquisar as mutações mais comuns no gene HFE. Com base no resultado, sugeriu-se o diagnóstico de hemocromatose hereditária (HH) por mutação heterozigótica H63D no gene HFE. Foi indicada mudança dietética, com redução do consumo de carne vermelha e de verduras verde-escuras, com fácil adaptação. Realizou 5 sessões de flebotomia trimestrais até a normalização do IST. Seus dois filhos foram submetidos ao rastreamento para HH, sendo identificada a mesma mutação paterna. Foi necessário apenas mudança dietética. Atualmente, os três seguem assintomáticos. O pai faz acompanhamento anual com hematologista e os filhos seguem sob supervisão anual pediátrica. **Conclusão:** trata-se de uma doença relativamente comum, diagnóstico presuntivo possível, tratamento individualizado e eficaz quando precoce. Sabe-se que com o tratamento precoce é possível evitar complicações em casos de sobrecarga de ferro, ainda que por mutação no gene HFE. Destaca-se ainda a importância da difusão de conhecimentos acerca desta patologia para a minimização do acometimento da doença.

Palavras-Chave: Hemocromatose hereditária. Sobrecarga de ferro. Mutações HFE.