

# DIAGNÓSTICO E ACOMPANHAMENTO DE PACIENTE PORTADORA DE HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA NO CENTRO DE ATENDIMENTO CLÍNICO DE ITAPERUNA (CACI): UM RELATO DE CASO

**CARVALHO, Alcione Giraldo<sup>1</sup>, AMARAL, Gabriel Gomes da  
Silva<sup>2</sup>, VAZ, Lucas Alves da Silva<sup>3</sup>, SOUZA, Luísa Aparecida  
Ribas Piazza<sup>4</sup>, ZANELLI, Yasmine Ester Assis<sup>5</sup>**

## Resumo:

A Hemocromatose Hereditária (HH) é uma doença autossômica recessiva, associada, na maioria das vezes, à mutação do gene HFE, e está caracterizada pelo aumento inapropriado da absorção intestinal de ferro. Logo, como consequência há sobrecarga tecidual desse íon, especialmente no fígado, coração, pâncreas, articulações e pele. Estudos indicam que a HH teve origem no norte europeu e a mutação C282Y do gene

---

<sup>1</sup> UniRedentor, Graduação, Itaperuna-RJ, E-mail: alcione@aol.com

<sup>2</sup> UniRedentor, Graduação, Itaperuna-RJ, E-mail: gabriel@aol.com

<sup>3</sup> UniRedentor, Graduando em Medicina, Itaperuna-RJ, E-mail: lucas@aol.com

<sup>4</sup> UniRedentor, Graduanda em Medicina, Itaperuna-RJ, E-mail: luisa@aol.com

<sup>5</sup> UniRedentor, Graduanda em Medicina, Itaperuna-RJ, E-mail: yasmine@aol.com

HFE é mais frequente em indivíduos caucasianos. Ainda, a frequência da mutação C282Y do gene HFE é três a oito vezes menor em indivíduos brasileiros do que a observada em caucasoides do norte da Europa e, provavelmente, essa diferença deve-se à diversidade étnica da população brasileira. Já a mutação H63D do gene HFE é duas ou três vezes mais frequente que a C282Y, a frequência alélica da mutação H63D do gene HFE parece ser semelhante entre brasileiros e caucasoides do norte da Europa. Além disso, a expressão clínica dos indivíduos com mutação do gene HFE pode sofrer a influência de fatores genéticos, clínicos e ambientais, interferindo no metabolismo do ferro e ocasionando o agravamento do curso clínico da doença. Assim, os fatores de risco são: sexo masculino, consumo excessivo de bebida alcoólica, infecção pelo vírus B ou C da hepatite, ter anemia hemolítica crônica, consumir em excesso vitamina C e medicamentos com ferro, o aparecimento da porfíria cutânea tardia e a mutação concomitante de outro gene envolvido no metabolismo do ferro. O diagnóstico de hemocromatose é clínico e laboratorial, sendo este último feito por meio de exame de sangue, com dosagem de ferritina e de transferrina, além de teste genético de hemocromatose para avaliar HH e, quando necessário, pode-se realizar biópsia do órgão acometido. O valor de referência da ferritina sérica deve ser de 30 a 300 ng/ml (67,4 a 674.1 pmol/L) em adultos. Para homens adultos, a média é de 88 ng/mL (197,7 pmol/L). Já para as mulheres adultas, a média fica em 49 ng/mL (110,1 pmol/L). O presente trabalho trata-se de um relato de caso médico, com discussão e exposição de conceitos sobre a temática em questão baseados em artigos científicos contidos nas bases de dados LILACS, MEDLINE, PubMed e SciELO. M. S. A., sexo feminino, 66 anos, casada, natural de Itaperuna, é encaminhada por seu Psiquiatra ao ambulatório de Hematologia do CACI por conta de ferritina sérica aumentada. Faz uso de Venlafaxina e Alprazolam para o tratamento de Transtorno de Ansiedade e Rosuvastatina para dislipidemia. Em acompanhamento pelo serviço de Gastroenterologia para tratamento de Gastrite por *Helicobacter Pylori*. Histórico cirúrgico de 2 cesarianas, histerectomia, apendicectomia, abdominoplastia e microcirurgia de varizes. Nega transfusão sanguínea, alergias, tabagismo e etilismo. Após terapia com sangria de 300 ml, observou-se diminuição dos níveis séricos de ferritina, o que demonstra eficácia do tratamento. Além disso, o encaminhamento imediato para o serviço de hematologia garantiu um melhor prognóstico para a paciente.

**Palavras-chave:** hemocromatose hereditária, gene HFE, absorção intestinal do ferro.