**Hemocromatose hereditária: uma revisão.**

Elizabete Steyse Rocha Aquino¹\*; Alessandro Gonçalves Bezerra¹; Lorenna Heloise Valério Roca¹; Suzana dos Santos Vasconcelos¹; Amanda Alves Fecury².

1Universidade Federal do Amapá, Curso de Medicina – Macapá – AP

2Universidade Federal do Amapá, Pró-Reitora de Pesquisa e Pós-Graduação – PROPESPG – Macapá – AP

\*Autora correspondente: elizabete\_sraquino@hotmail.com

**Introdução**: A Hemocromatose Hereditária é uma doença autossômica recessiva, associada em até 85% dos adultos, à mutação do gene HFE (classical hereditary hemochromatosis), classificada como tipo 1. Nesta doença, verifica-se o aumento inapropriado da absorção intestinal de ferro, com consequente acúmulo progressivo desse íon em diferentes órgãos parenquimatosos, podendo ocasionar lesão tecidual, fibrose e insuficiência funcional. Ainda que a penetrância da doença seja reduzida, a morbimortalidade nos indivíduos afetados é relevante e a sua discussão contínua é necessária. **Objetivos**: Realizar uma revisão sobre a Hemocromatose Hereditária tipo 1, suas principais manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento. **Métodos**: Foi realizada uma revisão integrativa a partir da busca de estudos nas bases Science Direct, Directory of Open Acess Journals e SCIELO. O termo de busca foi “Hemocromatose Hereditária” e o período considerado foi de 2005 a 2019. Foram encontrados 25 trabalhos dos quais 6 foram selecionados para leitura completa. Os critérios de inclusão foram os idiomas português, inglês e espanhol, a disponibilidade online do estudo e a compatibilidade com o tema. **Resultados:** Os sintomas da Hemocromatose Hereditária tipo 1 geralmente aparecem pela 4ª ou 5ª décadas de vida e predominam em homens. Contribuem para a progressão da doença o consumo de bebidas alcoólicas ou vitamina C em excesso, infecção pelo vírus B ou C da hepatite, ter anemia hemolítica crônica, entre outros. Os sintomas mais referidos são: fadiga, artralgia/artrite, dor abdominal, diminuição da libido ou impotência sexual e perda de peso. Os sinais clínicos mais frequentes são: hepatomegalia, hiperpigmentação da pele, hipogonadismo, artropatia, esplenomegalia, diabetes mellitus, cirrose hepática, miocardiopatia e/ou arritmia. A principal causa de óbito nesses pacientes é o carcinoma hepatocelular, na qual o risco é 200 vezes maior que na população em geral. A American Association for the Study of Liver Diseases (AASLD) orienta que a população alvo de rastreio para a hemocromatose deve consistir em indivíduos com história familiar da doença, sintomas ou alterações bioquímicas e/ou imagiológicas que sugiram sobrecarga de ferro. Duas dosagens consecutivas de saturação de transferrina, com valores acima de 45% para ambos os gêneros, e da ferritina sérica acima de 200 ng/ml nas mulheres e 300 ng/ml nos homens, indicam a necessidade do estudo do gene HFE. Exames adicionais para confirmar a sobrecarga de ferro devem ser realizados, como a biópsia hepática, a espectroscopia de absorção atômica do fígado ou a ressonância nuclear magnética, que pode ser utilizada para avaliar diferentes órgãos e não é invasiva. O tratamento do paciente com Hemocromatose Hereditária compreende a remoção do excesso de ferro do organismo por meio de flebotomia. Para aqueles que possuem contraindicação, quelantes de ferro podem ser utilizados. **Conclusão**: Apesar de ser uma patologia de fácil diagnóstico e sobrevida semelhante à da população em geral, se identificada antes do início do diabetes mellitus e tratada antes do desenvolvimento da cirrose hepática, a Hemocromatose Hereditária ainda é frequentemente esquecida na prática clínica. Dessa forma, é necessário que os médicos estejam aptos para diagnosticar e realizar as condutas ideais para evitar a progressão da doença.

**Palavras-chave:** Hemocromatose; Genética; HFE.

**REFERÊNCIAS:**

Alves HB. Parâmetros clínicos da hemocromatose hereditária: toxicidade tecidual resultante da absorção excessiva de ferro**. Estação Científica Unifap:** Macapá, v. 4, n. 1, p. 07-15, jan.-jun. 2014.

Cançado RD, Chiattone, CS. Visão atual da hemocromatose hereditária. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**: 2010;32(6):469-475.

Gouveia S, Ribeiro C, Carrilho F. Sobrecarga de ferro e diabetes mellitus. **Revista Portuguesa de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo**. 2014;9(1):74–78.