

HEMOCROMATOSE PRIMÁRIA NÃO RELACIONADA AO GENE HFE: RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA¹

Fernando Augusto do Vale GUZZO, Lizomar de Jesus Maués Pereira MOIA e Glória COLONNELLI

Introdução: a hemocromatose é uma desordem hereditária autossômica recessiva ligada ao gene HFE no braço curto do cromossomo 6, resultando em erro inato do metabolismo do ferro que determina acúmulo progressivo deste nas células parenquimatosas do fígado, pâncreas e coração, podendo afetar outros órgãos endócrinos. É a desordem genética mais comum em descendentes do norte da Europa e da população branca dos Estados Unidos, com prevalência na Europa de 1 a 10 por 1000 habitantes, aproximadamente, 1 em cada 200 a 400 pessoas brancas é homozigota para o gene HFE e pelo menos 1 em cada 10 pessoas é portadora da mutação.

Objetivo: relatar a história clínica e o diagnóstico de um caso de hemocromatose primária não relacionada ao gene HFE e revisar a literatura.

Relato: paciente de 28 anos, sexo masculino, apresentava dor em membros inferiores desde os 10 anos, com dor recente em membros superiores, pele bronzeada e dificuldade para ejacular. Foi verificada transaminases elevadas, hipogonadismo hipogonadotrópico e valores de saturação de transferrina e ferritina altos. A histopatologia de fígado apresentava fibrose moderada com hemossiderose grau 4, no entanto, a pesquisa das mutações C282Y e H63D do gene HFE foi negativa.

Considerações finais: o paciente foi submetido a flebotomias e a reposição hormonal com melhora da sintomatologia, e alívio moderado da dor. A pesquisa de mutações em outros genes relacionados à hemocromatose primária não foi possível, devido alto custo.

DESCRITORES: hemocromatose primária;

Fundação Santa Casa de Misericórdia do Pará

Trabalho apresentado na Jornada de Trabalhos Científicos da FSCMP, em 15.12.2006.