

PERFIL DAS MUTAÇÕES DOS PACIENTES COM HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO (HUWC)

XXVIII Encontro de Extensão

Mirella Gomes Sousa Carneiro, Jorge William Pereira, Ana Angelica Lustosa Bittencourt de Araujo

Introdução: O ferro é um elemento fundamental, entretanto, quando em excesso, deposita-se nos órgãos, principalmente fígado, coração e glândulas endócrinas, causando lesões como fibrose, insuficiência funcional, falência de órgãos e lesões carcinogênicas. Dentre as principais causas de Sobrecarga de Ferro (SF), encontram-se a Hemocromatose Hereditária (HH), a hemossiderose transfusional e a sobrecarga secundária ao uso de ferro parenteral. A HH é uma doença autossômica recessiva relacionada à presença das mutações, sendo pesquisadas rotineiramente apenas a C282Y, H63D e S65C no gene que expressa a proteína HFE, motivo pelo qual a pesquisa confirma o diagnóstico, mas não o exclui. **Objetivo:** Avaliar o perfil das mutações dos pacientes com HH assistidos pelo HUWC. **Metodologia:** Análise dos pacientes atendidos no ambulatório de SF do Serviço de Hematologia do HUWC, com a quantificação do total de pacientes com pesquisa de mutação realizada e a especificação dessas mutações, bem como levantamento dos que não realizaram a pesquisa, já que este não é um exame disponibilizado na rede pública. **Resultado:** Dos 64 pacientes atendidos no ambulatório, 27 são portadores de HH, sendo 20 homens e 7 mulheres. Desses 27, 24 submeteram-se à pesquisa de mutação e 3 não foram submetidos. 4 obtiveram pesquisa de mutação negativa; 12 com o gene C282Y mutado, sendo 11 homozigotos e 1 heterozigoto; 7 com o H63D, sendo 1 homozigoto e 6 heterozigotos; e 1 paciente com ambos mutados (C282Y/H63D). Nenhum dos pacientes possui mutação S65C. **Conclusão:** A HH, apesar de prevalente dentro da amostra selecionada, não é a causa mais frequente de SF. O perfil dos pacientes com HH não correspondeu ao perfil da literatura, que verifica que 60 a 100% dos pacientes são homozigotos para a mutação C282Y, quando obtivemos uma porcentagem de 45,8% na amostra analisada. Houve também discordância quanto à prevalência da mutação S65C em relação à H63D, onde esta obteve um percentual 29, comparado à 0 da outra.

Palavras-chave: Hemocromatose Hereditária. Sobrecarga. Ferro. Mutação.