

HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA

Filho, C. J. C.; Rodrigues, G.T.; Cunha, C.S. Rodrigues, J.O.

UniFOA – Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.

A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença autossômica recessiva, na qual a maioria dos casos está relacionada à mutação no gene HFE (principalmente a mutação C282Y). É caracterizada pelo depósito de ferro em muitos tecidos, entre eles o fígado, o coração, o pâncreas, a hipófise e as articulações. É a disfunção genética mais comum em caucasianos no norte da Europa, acometendo um em cada duzentos a trezentos indivíduos, porém esta frequência é três a oito vezes menor em brasileiros, por isso é muitas vezes desconhecida ou negligenciada pelo clínico geral. O fígado é o principal órgão-alvo da acumulação de ferro, o que ocasiona icterícia, hepatomegalia, fibrose, cirrose, ou até mesmo hepatocarcinoma. Embora as manifestações hepáticas sejam as mais consistentes, as enzimas hepáticas apresentam-se normais já que a hemocromatose não é uma doença inflamatória. O presente trabalho trata-se de uma revisão bibliográfica, informando as suas principais causas, diagnósticos e propondo tratamentos, que facilitem o manejo clínico dessa patologia ainda pouco conhecida no meio médico.

Palavras-chave: hemocromatose, hemocromatose hereditária, ferro.

cristianecunha@globo.com