

O que é Hemocromatose Hereditária (HH)? É uma doença causada pelo acúmulo de ferro no organismo devido a maior absorção intestinal do metal, causada por mutações nos genes responsáveis pelo metabolismo do ferro. Ela deve ser diferenciada da sobrecarga adquirida de ferro secundária a outras doenças tais como as anemias hemolíticas, as doenças hepáticas crônicas e uso repetido de hemotransfusões. Na HH, o acúmulo tóxico do ferro pode levar ao desenvolvimento de cirrose, câncer de fígado (hepatocarcinoma), diabetes mellitus, insuficiência cardíaca, artrite e hipogonadismo por déficit na síntese de hormônios sexuais. As mutações mais frequentemente associadas a doença são a C282Y e a H63D do gene HFE, que podem ser pesquisadas por exames laboratoriais. A HH é uma doença autossômica recessiva (é necessário receber um gene alterado do pai e outro da mãe). Outras mutações mais raras podem também estar associadas à HH.

Quais os sintomas da HH? Fraqueza, desânimo, redução da libido, impotência sexual, dores nas articulações e alteração na coloração da pele, que se torna mais escura, cor de bronze. Além disso, os pacientes podem desenvolver cirrose, insuficiência cardíaca e diabetes. Os sintomas da HH geralmente aparecem após os 40 anos em homens e após a menopausa nas mulheres. Existem formas mais raras de hemocromatose, em que os sintomas surgem mais cedo (hemocromatose juvenil).

Como se diagnostica a HH? O diagnóstico da hemocromatose é baseado na detecção de sobrecarga de ferro no organismo por exames laboratoriais que mostram elevação da saturação de transferrina associada a elevação da ferritina. É importante ressaltar que

hiperferritinemia isolada não é manifestação laboratorial comum de HH. A confirmação do diagnóstico de HH pode ser feita com ressonância magnética com técnica especial para quantificação de ferro ou biópsia hepática. A pesquisa das mutações do gene HFE C282Y e H63D do gene HFE pode ser suficiente para o diagnóstico de HH em pacientes com sobrecarga laboratorial de ferro. É necessário sempre exclusão de causas adquiridas de sobrecarga de ferro pela anamnese e exame clínico e avaliação laboratorial.

Existe tratamento para a HH? Sim, ele é baseado na depleção do excesso de ferro do organismo pela realização de flebotomia ou sangria. Elas são inicialmente realizadas semanalmente ou quinzenalmente, de acordo com a tolerância do paciente, até a normalização dos níveis de ferritina, que devem ser mantidos em torno de 50ng/mL. Se a doença for diagnosticada precocemente, a realização periódica de flebotomias poderá evitar sua evolução para cirrose, hepatocarcinoma ou diabetes melito. Nos casos em que o paciente não tolera a realização de flebotomias, pode-se utilizar um agente quelante do ferro (que aumenta a eliminação urinária do metal).

A hemocromatose tem cura? A doença não tem cura. O tratamento com flebotomias pode melhorar sua evolução ou reverter alguns de seus sinais e sintomas. Nos casos em que o paciente evolui para cirrose descompensada, deve ser avaliada a indicação de transplante hepático.

Mas não se esqueça: apenas o médico pode avaliar, diagnosticar e indicar o melhor tratamento para cada caso. Procure sempre um Hepatologista!