

# HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA NÃO CLÁSSICA: UM RELATO DE CASO

Maria Júlia Silva Moreira de Souza<sup>1</sup>, José Roberto Motta da Silva<sup>1</sup>, Sandielle Rocha<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Faculdade de Medicina de Campos (FMC), Campos dos Goytacazes - RJ

<sup>2</sup> Clínica do Aparelho Digestivo (CAD)- Campos dos Goytacazes, RJ, Campos dos Goytacazes - RJ

## INTRODUÇÃO

A hemocromatose hereditária (HH) é um distúrbio genético do metabolismo do ferro causado por mutações. Resulta em deficiência de hepcidina, aumento da liberação de ferro e acúmulo nos hepatócitos principalmente. Afeta mais homens brancos. Classifica-se em HH clássica, associada à proteína HFE, e HH não clássica, não associada à HFE. A forma mais comum é a clássica com mutações C282Y, H63D e S65C. O quadro clínico geralmente é inespecífico e inicialmente assintomático.

## OBJETIVO

Relatar um caso de hemocromatose hereditária não clássica em um paciente do sexo masculino.

## MÉTODO

As informações do caso foram obtidas através da revisão do prontuário, exames complementares e literatura dos últimos 10 anos.

## RESULTADOS

Homem, branco, 74 anos, pré diabético, esteatose hepática acentuada, encaminhado para investigação de ferritina elevada. Em uso de Metformina, Naltrexona e Bupropiona. Ex-tabagista, abstinência alcoólica há 8 meses. Nega hemotransfusão e uso de chás. Exame físico normal. Laboratório evidenciando ausência de padrão de lesão hepatocelular ou colestática, função hepática preservada, ferritina 1668 ng/mL, índice de saturação de transferrina 48%, ferro 164 mcg/dL e capacidade de ligação total do ferro 340 mcg/dL. Previamente resolvida resistência insulínica com perda de peso e orientado aumento do tempo de abstinência alcoólica. Mantida ferritina elevada. Ressonância Magnética: sobrecarga de ferro. Pesquisa de mutações do gene HFE negativas (HC282Y- normal e H63D- heterozigote).

Biópsia hepática: Arquitetura trabecular e lobular alteradas. Hepatócitos com citoplasma amplo, finamente rendilhado, áreas de retração acidófilas citoplasmáticas e focos de necrose hepatocitária com infiltrado linfocitário. Presença de pigmento granular acastanhado intracitoplasmático. Fibrose com formação de septos porta-porta. Aumento acentuado de linfócitos portais com necrose em saca bocado. Congestão venosa.

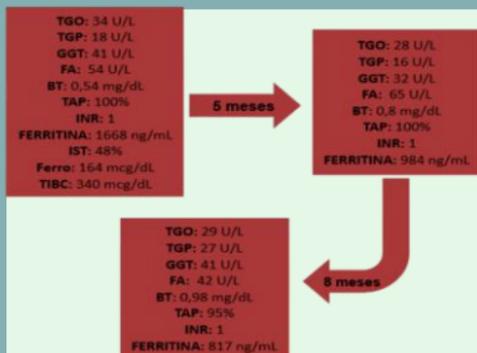


Figura 1: Exames laboratoriais.

Histopatológico compatível com HH não clássica. Encaminhado para a Hematologia, orientado rastrear para filhos e importância da abstinência alcoólica.

## CONCLUSÃO

A suspeição para HH é levantada na presença do aumento da ferritina e do índice de saturação da transferrina, independente de sintomatologia. A ferritina é o indicador prognóstico mais útil e a transferrina, o primeiro marcador a se alterar. Neste caso, a associação das dosagens séricas, da pesquisa de mutação dos genes HFE (HC282Y e H63D) e da biópsia hepática, definiu o diagnóstico. Com a concomitância da cirrose hepática e HH não clássica fez-se ainda mais necessário o rastrear para carcinoma hepatocelular. O tratamento da HH é a flebotomia, sendo fundamental a interação entre a Hepatologia e Hematologia.

## REFERÊNCIAS

- Wu L, Zhang W, Li Y, Zhou D, Zhang B, Xu A, Wu Z, Wu L, Li S, Wang X, Zhao X, Wang Q, Li M, Wang Y, You H, Huang J, Ou X, Jia J. Correlation of genotype and phenotype in 32 patients with hereditary hemochromatosis in China. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Sep 28;16(1):398. doi: 10.1186/s13023-021-02020-y. PMID: 34583728; PMCID: PMC8479922. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34583728/>
- Crownover BK, Covey CJ. Hereditary hemochromatosis. *Am Fam Physician*. 2013 Feb 1;87(3):183-90. PMID: 23418762. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23418762/>
- Brisot P, Pietrangelo A, Adams PC, de Graaff B, McLaren CE, Loréal O. *Haemochromatosis*. *Nat Rev Dis Primers*. 2018 Apr 5;4:18016. doi: 10.1038/nrdp.2018.16. PMID: 29620054; PMCID: PMC775623. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC775623/>
- AZEVEDO, Maria Regina Andrade de. *Hematologia Básica: Fisiopatologia e Diagnóstico Laboratorial*. 6ª edição. ed. Rio de Janeiro: Thieme Revisiter, 2018. 438 p. ISBN 978-8554651374.
- Katsarou MS, Pappasavva M, Latsi R, Drakoulis N. *Hemochromatosis: Hereditary hemochromatosis and HFE gene*. *Vitam Horm*. 2019;110:201-222. doi: 10.1016/bs.vh.2019.01.010. Epub 2019 Feb 8. PMID: 30798813