

das internações ao longo do período pode ser justificado por fatores agravantes como a insegurança alimentar, a retração de políticas nutricionais, o impacto da pandemia de COVID-19 e a redução do acesso aos serviços de atenção primária em determinadas regiões, sendo uma condição evitável quando diagnosticada precocemente e tratada oportunamente. Sendo fundamental o planejamento de políticas públicas mais eficazes e equitativas, como o investimento em educação nutricional, a distribuição de suplementação de ferro, nas melhorias da atenção primária e no combate à insegurança alimentar, devendo ser priorizadas, ainda mais, nas regiões mais afetadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104076>

ID - 500

HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA: DA BASE FISIOPATOLÓGICA À ABORDAGEM TERAPÊUTICA

NMN Cordeiro

Grupo Pulsa – Goiás, Goiânia, GO, Brasil

Introdução: A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença genética caracterizada pela sobrecarga de ferro no organismo, levando ao acúmulo deste metal em órgãos vitais, como fígado, pâncreas, coração e articulações. A doença, geralmente causada por mutações no gene HFE, afeta predominantemente indivíduos de origem europeia, mas também pode ser encontrada em outras etnias. Seu diagnóstico precoce é crucial para prevenir complicações graves, como cirrose hepática, diabetes e insuficiência cardíaca. O tratamento adequado, principalmente por meio de flebotomias (ou sangrias terapêuticas) regulares, tem se mostrado eficaz na gestão da doença. **Objetivos:** Revisar a fisiopatologia, os principais métodos diagnósticos e as abordagens terapêuticas da hemocromatose hereditária. **Material e métodos:** Foram selecionados artigos publicados entre 2010 e 2024 nas bases de dados PubMed e Scielo. A pesquisa incluiu estudos clínicos, revisões sistemáticas e diretrizes sobre o diagnóstico e manejo da hemocromatose hereditária. **Discussão e conclusão:** A fisiopatologia da HH é primariamente associada à disfunção na regulação da homeostase do ferro, decorrente de mutações no gene HFE, com destaque para as variantes C282Y e H63D. Essas mutações comprometem a função da hepcidina, uma proteína chave na modulação da absorção de ferro, resultando em um defeito no mecanismo de feedback negativo que normalmente limita a sua absorção intestinal e mobilização dos estoques teciduais. O diagnóstico envolve exames laboratoriais e genéticos. Níveis altos de ferritina no sangue e saturação da transferrina acima de 45% são sinais importantes. Para confirmar o diagnóstico, é feita uma análise genética que identifica as mutações no gene HFE, principalmente a C282Y. O tratamento da HH visa reduzir a quantidade excessiva de ferro no corpo. A terapia com sangria, que consiste em remover sangue periodicamente, é a primeira opção. Essa técnica ajuda a diminuir os depósitos de ferro, aliviar os

sintomas e prevenir complicações a longo prazo. A frequência das sangrias depende dos níveis de ferritina e da resposta do paciente. Uma vez que os níveis de ferro se estabilizem, a terapia pode ser mantida de forma contínua. Nos casos em que a sangria é contraindicada, os quelantes de ferro, como deferroxamina, deferasirox e deferiprona, são uma alternativa. Esses agentes atuam se ligando ao ferro livre no organismo, formando complexos que são excretados principalmente por via urinária e fecal. A sangria terapêutica é um tratamento fundamental na HH, oferecendo uma abordagem eficaz para o controle da sobrecarga de ferro. Seu baixo custo e fácil manejo a tornam uma opção de tratamento amplamente acessível, essencial para a prevenção de complicações graves e a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Referências:

- Brissot P, Pietrangelo A, Adams P, et al. Haemochromatosis. Nat Rev Dis Primers. 2018;4:18016.
- Ganz T, Nemeth E. Hepcidin and iron homeostasis. Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Cell Research, Amsterdam. 2012;1823:1434-43.
- Lima TG, et al. Treatment of iron overload syndrome: a general review. Revista da Associação Médica Brasileira, São Paulo, v. 65, n. 9, p. 1216–1222, set. 2019.
- Silva J, Costa AP, Pereira CE. Hemocromatose Hereditária: Aspectos Diagnósticos e Terapêuticos em Pacientes Assintomáticos. Revista Portuguesa de Medicina Interna, 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104077>

ID - 1892

HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA: DIAGNÓSTICO E MANEJO

GPN Goequing, LF Alves, VS Baltieri, TMN Caldas, GLdS Cordeiro, LLdR Matos, VTdR MATOS, TG Salgado, FRG Siqueira, LKAd Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A hemocromatose hereditária (HCh) é uma doença genética autossômica recessiva do metabolismo do ferro, que resulta em níveis exacerbados e depósito celular deste material por aumento da absorção intestinal. A absorção de ferro pelo organismo depende da interação entre hepcidina e transferrina, de modo que a hepcidina atua contrariamente à transferrina controlando a taxa de absorção de ferro. No entanto, mutações nos genes de transcrição da hepcidina, principalmente os genes da família homeostática do ferro (HFE), ocasionam uma interação disfuncional com a transferrina, induzindo à hiperferritinemia, saturação elevada de transferrina e danos teciduais progressivos. **Objetivos:** O presente trabalho tem como objetivo elucidar as ferramentas diagnósticas e o manejo dessa condição. **Material e métodos:** A busca foi realizada na base do PUBMED a partir de 2021, mediante os seguintes descritores: hemochromatosis diagnosis AND treatment OR HFE gene OR hereditary iron disorders, fornecendo 621 resultados. Destes, foram

excluídos relatos ou série de casos e selecionados 10 artigos diretamente relacionados à hemocromatose hereditária, seu diagnóstico e tratamento. **Discussão e conclusão:** Na HCh a sintomatologia é inespecífica (comumente fadiga e artralgias) e os resultados de perfil de ferro alterados não necessariamente confirmam o diagnóstico. Desta forma, a patologia costuma ser identificada de maneira incidental e tardiamente, aumentando as chances de desenvolvimento de lesões em órgãos alvo, principalmente no fígado, coração, pâncreas, articulações e pele. Assim, evidencia-se em casos clínicos prolongados associações como cirrose, insuficiência cardíaca, diabetes, artropatias, hiperpigmentação, entre outros. Diante desses desafios diagnósticos, desenvolveram-se testes genéticos que complementam a triagem para o diagnóstico da doença, de modo que a associação de história clínica, testes genéticos de HFE, exames laboratoriais sobre o perfil de ferro e exames de imagem para detecção do acúmulo de ferro tecidual possuem alta sensibilidade diagnóstica. Em relação às opções terapêuticas, a flebotomia associada a injeções parenterais de hepcidina (quando acessíveis) é a conduta com melhor resultado clínico, pois é capaz de reduzir a concentração sérica de ferro diretamente sem risco de toxicidade, exceto em casos de anemia grave. No entanto, não há ensaios clínicos randomizados que comprovem a eficácia desse tratamento, as evidências limitam-se a estudos observacionais e experiência clínica, que relatam melhora consistente. Por isso, a flebotomia somente está indicada nos casos sintomáticos. Além disso, o emprego da hepcidina reduz os níveis de transferrina e impede a absorção excessiva de ferro pelo duodeno e jejuno, algo típico da doença. Manejo alternativo, como a eritrocitaférese, possui alto custo quando comparado ao método tradicional, enquanto que o uso de quelantes de ferro ou dietas pobres no mineral são, respectivamente, limitados ou insuficientes. O diagnóstico tardio da hemocromatose culmina em alterações graves e irreversíveis no fígado, coração e pâncreas, de modo que o diagnóstico precoce contribui para uma menor morbidade. Portanto, além dos exames de triagem laboratorial, é importante considerar o alto grau de suspeição médica e o rastreamento familiar. O tratamento a partir de flebotomia e injeções de hepcidina associa a depleção de ferro à redução de sua taxa de absorção, o que promove um sensível controle nos níveis séricos do ferro e melhora na qualidade de vida aos portadores de hemocromatose.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104078>

ID - 2908

IMPACTO DA FLEBOTOMIA TERAPÊUTICA EM PARÂMETROS HEMATOLÓGICOS E METABÓLICOS DE PACIENTES COM HIPERFERRITINEMIA

JFA Henrique, PCB Valize, LVDS Oliveira,
LS Cardoso, MCFR Calil, SS Silva, FBD Vito

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A flebotomia terapêutica é parte essencial do tratamento de várias doenças, especialmente aquelas

associadas à sobrecarga de ferro. Atualmente, nas instituições brasileiras, não se faz rotineira a dosagem do ferro e seus metabólitos, nos períodos de seguimento dos pacientes entre as sangrias. Esta avaliação poderia ser relevante para contribuir para a adoção de uma estratégia mais assertiva e adequada para cada indivíduo, e assim, gerar melhores resultados para os pacientes. **Objetivos:** Comparar parâmetros laboratoriais após sangrias terapêuticas em pacientes com hiperferritinemia. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo primário, observacional, longitudinal prospectivo de coorte, no qual foram incluídos pacientes com indicação e prescrição para sangrias terapêuticas. A amostra foi composta 38 pacientes com hiperferritinemia atendidos no Hemocentro Regional de Uberaba, em Uberaba/MG no período de outubro de 2024 a junho de 2025. Foram avaliados os valores de exames laboratoriais como hemograma completo, vitamina B12, ácido fólico, testes de metabolismo do ferro de função hepática no dia do procedimento de flebotomia e 15 dias depois. **Resultados:** Em relação à série vermelha no hemograma, observou-se um aumento nos níveis de volume corpuscular médio e hemoglobina corpuscular média nas mulheres ($p=0,0401$ e $p=0,0394$, respectivamente) no segundo momento de análise. Já nos homens, houve uma redução significativa de número de hemácias ($p < 0,0001$), hemoglobina ($p=0,0008$), hematócrito ($p < 0,0001$) e RDW ($p < 0,0001$). A análise conjunta revelou uma diminuição significativa na contagem de leucócitos totais ($p=0,0033$), mas não houve variação substancial no número de plaquetas. Em relação aos exames relacionados ao metabolismo do ferro, os valores de ferro sérico diminuíram nos homens ($p=0,0165$), mas não diferiram nas mulheres. A capacidade total de combinação do ferro aumentou nas mulheres ($p=0,0277$) e a capacidade latente de ligação do ferro aumentou tanto em homens quanto mulheres ($p=0,0070$ e $p=0,0061$) após o procedimento. O índice de saturação da transferrina e a dosagem de ferritina reduziram significativamente nos homens ($p=0,0027$ e $p < 0,0001$) e nas mulheres ($p=0,0210$ e $0,0312$). Na coorte avaliada, houve uma redução significativa dos níveis de fosfatase alcalina ($p=0,0451$), enquanto as dosagens de ácido fólico, vitamina B12, transaminase glutâmico oxalacética, albumina, bilirrubina total e frações, gamaglutamil transferase e desidrogenase láctica não variaram significativamente após a sangria. **Discussão e conclusão:** A flebotomia terapêutica, essencial no tratamento da sobrecarga de ferro, demonstrou neste estudo um impacto significativo em diversos parâmetros laboratoriais aqui avaliados. Alterações nos marcadores de metabolismo do ferro, como a redução da ferritina e do índice de saturação da transferrina, confirmam a eficácia do procedimento. Os resultados também evidenciam uma resposta hematológica seletiva, com redução em parâmetros da série vermelha nos homens. A falta de monitoramento rotineiro desses parâmetros nas instituições brasileiras reforça a necessidade de uma avaliação seriada, que permitiria uma gestão clínica mais assertiva e individualizada. A flebotomia terapêutica impactou significativamente os exames laboratoriais. Embora os resultados não tenham sido comparados a valores de referência, eles ressaltam a importância do monitoramento contínuo entre as sessões.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104079>