

sexo, mutação e padrão de zigose. **Resultados:** A maioria dos pacientes era do sexo masculino (67,3%), com média de idade ao diagnóstico de 55,9 anos. Homens apresentaram níveis significativamente mais altos de ferritina (mediana 1.029 ng/mL vs. 613 ng/mL nas mulheres,  $p < 0,001$ ). A mutação mais prevalente foi a H63D em heterozigose (43%), seguida pela homozigose C282Y (18,8%). Homozigotos C282Y apresentaram maiores níveis de ferritina (média 1523 ng/mL) e saturação da transferrina (85%), com diferenças significativas frente aos demais genótipos ( $p < 0,001$ ). Pacientes com heterozigose composta C282Y/H63D também apresentaram expressão fenotípica relevante (ferritina  $> 800$  ng/mL; saturação 59,6%). A presença de saturação da transferrina  $< 45\%$  em indivíduos com mutações patogênicas, inclusive C282Y/C282Y, foi observada, sugerindo limitação dos critérios bioquímicos clássicos para triagem. Não houve diferença de idade no diagnóstico entre os genótipos, mas mulheres foram diagnosticadas mais tardiamente ( $p = 0,020$ ). Comorbidades como hipertensão (38%), diabetes (21%) e hipotireoidismo (12%) foram comuns. Artralgia foi o sintoma mais frequente (10,8%), mas não se associou ao genótipo. **Discussão e conclusão:** Este estudo reforça a expressividade clínica da mutação C282Y em homozigose, mas também evidencia que genótipos considerados de menor risco, como C282Y/H63D e H63D/H63D, podem cursar com sobrecarga significativa de ferro. A diversidade genética e os fatores ambientais locais podem influenciar o fenótipo da HH no Brasil, justificando abordagens diagnósticas adaptadas. A adoção exclusiva de pontos de corte bioquímicos, como saturação  $> 45\%$ , pode levar ao subdiagnóstico, especialmente em mulheres e heterozigotos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104086>

ID - 1774

#### PORFIRIA CUTÂNEA TARDA: ATUALIZAÇÕES DIAGNÓSTICAS E TERAPÊUTICAS

ECP Sousa, GLS Cordeiro, VCM Sousa,  
ADS Jesus, JSC Nobrega FF. Silva, LF Alves,  
LLR Matos, LKA Rocha

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

**Introdução:** A porfiria cutânea tardia (PCT) é a forma mais comum das porfirias, com prevalência estimada entre 5 e 10 casos por 100.000 pessoas. Caracteriza-se por lesões cutâneas fotoinduzidas em áreas expostas ao sol, como dorso das mãos e antebraços, e ocorre predominantemente nas formas esporádicas ou adquiridas. Avanços na compreensão da patogênese revelaram que a mutação heterozigótica na enzima uroporfirinogênio descarboxilase (UROD), presente na forma familiar, isoladamente (por si só) não é suficiente para causar a doença. **Objetivos:** Nesse contexto, o objetivo deste trabalho é apresentar atualizações diagnósticas e terapêuticas com base na identificação de outros fatores de risco. **Materiais e métodos:** Revisão de literatura na base de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), com o descritor booleano: "Porfiria Cutânea Tardia" OR "Porfiria Cutânea Tardia" OR

"Porphyria Cutanea Tarda". Foram aplicados filtros por idioma para português, espanhol e inglês, texto completo disponível, foco temático em "Porfiria Cutânea Tardia" e período de publicação entre 2020 e 2025. A pesquisa resultou em 44 artigos dos quais, após triagem por título, resumo ou texto, foram selecionados 11 artigos que tratavam diretamente das atualizações diagnósticas e terapêuticas da PCT, incluindo estudos de caso, revisões clínicas e estudos observacionais. **Resultados:** A maioria dos pacientes com PCT não apresenta variantes patogênicas da UROD, mas possui ao menos dois fatores de risco que diminuem a atividade da UROD hepática para menos de 50%. Os principais fatores incluem: infecção crônica pelo vírus da hepatite C (VHC), consumo excessivo de álcool, sobrecarga de ferro, uso de estrogênios, infecção por HIV, tabagismo e mutações no gene HFE associadas à hemocromatose. No âmbito diagnóstico, a quantificação de porfirinas plasmáticas, urinárias e fecais elevadas é o principal método de confirmação. Porém, é aconselhável também avaliar ferritina sérica, hepatopatias associadas e mutações genéticas, pois esses dados podem auxiliar na condução e particularização do caso clínico. A doença se apresenta reversível com a eliminação do fator precipitante. Além disso, o uso de baixas doses de hidroxycloquina, associado à flebotomia regular, tem sido eficaz na redução dos níveis de porfirinas e na melhora dos sintomas. Ademais, intervenções estéticas para cicatrizes cutâneas mostraram impacto positivo na funcionalidade e autoestima dos pacientes. **Discussão e conclusão:** A PCT é uma entidade clínica resultante da interação entre fatores genéticos, ambientais, infecciosos e metabólicos, capazes de reduzir significativamente a atividade hepática da UROD. O manejo adequado requer uma visão integrativa do paciente, pois envolve não somente a identificação e correção dos fatores precipitantes, mas também o controle clínico, acompanhamento estreito e o cuidado com possíveis sequelas cutâneas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104087>

ID - 1681

#### PREVALÊNCIA DE ANEMIA EM POPULAÇÃO INDÍGENA ADULTA: REVISÃO INTEGRATIVA ENTRE 2000 E 2024

BKAFMd Sá, MJdC Honório, MdS Nunes

Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), São Carlos, SP, Brasil

**Introdução:** A anemia é definida por valores de hemoglobina no sangue diminuído a partir dos limites de normalidade para idade e gênero. A sua principal causa é a deficiência de ferro, que acomete 20 a 30% da população mundial. Agravos nutricionais na população indígena podem propiciar o aparecimento de anemia neste grupo. Estudos mostram que a anemia em povos indígenas tem aumentado. **Objetivos:** A pesquisa buscou efetuar uma revisão integrativa da literatura sobre agravos nutricionais na população indígena brasileira, com enfoque na anemia em indígenas adultos, publicados entre 2000 e 2024. **Materiais e métodos:** Foram utilizadas as