

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, deferassirox 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