

165 HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA: ESTUDO DAS CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS, LABORATORIAIS E CLÍNICAS

Liberal R., Massinha P., Ávila F., Costa Santos V., Rego A.C., Nunes N., Pereira R., Paz N., Mota-Vieira L., Duarte M.A.

Introdução e Objectivos: A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença autossómica recessiva caracterizada por sobrecarga de ferro, levando a lesão no fígado, coração, articulações, pâncreas e glândulas endócrinas. Mutações no gene *HFE* são detectadas na maioria dos doentes, sendo a homozigotia C282Y a mais frequentemente reportada. O objetivo deste estudo foi analisar uma série de doentes consecutivos oriundos da ilha de São Miguel para avaliar a apresentação, o curso clínico e o *outcome* da doença.

Material e Métodos: De uma *coorte* de 171 indivíduos, submetidos a teste genético entre Janeiro/2005 e Dezembro/2014, foram identificados aqueles homozigóticos C282Y ou heterozigóticos compostos C282Y/H63D. Deste grupo foram incluídos aqueles que cumpriam os critérios diagnósticos de HH. Foram avaliadas retrospectivamente os seguintes parâmetros à apresentação e durante *follow-up*: coexistência de outra etiologia de doença hepática (álcool se consumo >25 g/dia, HBsAg, anti-VHC e painel de autoanticorpos); presença de lesão hepática, cardíaca, articular ou endocrinológica.

Resultados: Dos 171 indivíduos, 5 eram homozigóticos C282Y e 12 heterozigóticos compostos C282Y/H63D; do último grupo, 3 não cumpriam critérios de HH, pelo que foram incluídos 14 doentes (tempo mediano de *follow-up* 44.5 meses). Motivo de referência: ferritina elevada n=8, alteração das provas hepáticas n=6. Co-existência de outra etiologia de doença hepática: álcool n=4. Características clínicas à apresentação: cirrose n=4, cardiomiopatia n=3, artropatia n=3, diabetes n=4. No final do *follow-up*, 36% (n=5) apresentavam cirrose (varizes esofágicas n=5; ascite n=4; encefalopatia n=3). Nenhum doente desenvolveu carcinoma hepatocelular. Morreram 4 doentes, todos com cirrose (3 por complicações infecciosas e 1 por AVC hemorrágico).

Conclusões: Na população estudada, a maioria dos doentes com HH eram heterozigóticos compostos C282Y/H63D, ao contrário do reportado na literatura. O prognóstico da HH, independentemente do tipo de mutação, é grave numa proporção considerável de doentes e parece ser determinado pela presença de cirrose.

Hospital do Divino Espírito Santo