

150 ANÁLISE DAS MUTAÇÕES C282Y, H63D E S65C DO GENE HFE NUMA COORTE DE 171 INDIVÍDUOS REFERENCIADOS PARA TESTE GENÉTICO

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 é a doença autossómica recessiva mais comum em populações de ascendência europeia. Estudos populacionais demonstraram frequências variáveis dos alelos HFE C282Y, H63D e S65C, sendo a mutação C282Y a mais frequente no Norte da Europa e em Portugal. O objectivo deste estudo é determinar quais as mutações encontradas numa população da ilha de São Miguel referenciada para estudo genético por motivos clínicos.

Material e métodos: Análise retrospectiva dos estudos genéticos efectuados no período de Janeiro de 2005 a Dezembro de 2014. Foram incluídos todos os indivíduos que realizaram o teste genético por motivos clínicos (elevação da saturação de transferrina e/ou alteração das provas hepáticas e/ou *screening* de familiares de primeiro grau). Foram excluídos os indivíduos não oriundos da ilha de São Miguel.

Resultados: Foram incluídos 171 indivíduos, idade mediana de 53 anos (variando entre os 13 e os 75 anos), 77% do sexo masculino. A análise dos 171 indivíduos revelou que 42,7% (n=73) eram *wild-type* e 57,3% (n=98) apresentavam mutações. Do grupo de indivíduos com mutações: 11,2% (n=11) heterozigóticos C282Y; 12,2% (n=12) heterozigóticos compostos C282Y/H63D; 5,1% (n=5) homozigóticos C282Y; 14,3% (n=14) homozigóticos H63D; 55,1% (n=54) heterozigóticos H63D; 2,1% (n=2) heterozigóticos S65C.

Conclusões: Na população estudada verificou-se que a frequência de indivíduos *wild-type* é mais baixa comparativamente com estudos semelhantes realizados em populações caucasianas do Norte da Europa e Portugal Continental. Da mesma forma, e ao contrário do reportado noutras regiões da Europa, as mutações H63D foram as mais frequentemente encontradas. A distribuição regional das mutações deve ser considerada aquando do estudo genético destes indivíduos.

Hospital do Divino Espírito Santo