



Trabalhos Científicos

Título: Hemocromatose Tipo 3 – Forma Rara Da Doença Em Uma Criança De 9 Anos

Autores: IRENE KAZUE MIURA (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), GILDA PORTA (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), RENATA PUGLIESE (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), VERA LUCIA DANESI (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), ADRIANA PORTA (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), CRISTIAN VICTORIA BORGES (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), ELIENE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), ALINE FREITAS (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS), JULIANA LOBATO (HOSPITAL INFANTIL MENINO JESUS)

Resumo: Introdução: A hemocromatose tipo 3 é uma doença autossômica recessiva rara, com menos de 50 casos descritos na literatura. Ocorre por mutações do gene TRF2 (transferrin receptor 2 gene) no cromossomo 7. Estas levam à hipohepcidinemia com consequente aumento da absorção intestinal de ferro. Pode evoluir com doença hepática, hipogonadismo, artrite, diabetes e pigmentação da pele. Descrição: Paciente de 9a9m, masculino, peso 30,8 kg (p50), altura 133,5 cm (p25-50), assintomático, notado em exame de rotina alteração da cinética do ferro (ferro sérico 294,84 mcg/dl (50-120), saturação de transferrina 98,12% (20-55), ferritina de 2464 microg/L (23,9-336,2) sendo feita HD de doença de Wilson ou hemocromatose. Pais não consanguíneos, 1 irmão de 12 anos sadio. Exames laboratoriais: Hb 13,7 Ht 39,7 Leucócitos 6130, Plaquetas 185.000, AST 45 (40), ALT 55 (50), GGT 18 (64), BT 0,51 glicemia, ceruloplasmina e amilase normais. Exames de imagem: ultrassonografia de abdome normal, tomografia computadorizada de abdome mostra hepatomegalia com densidade do parênquima difusamente aumentada. A ressonância nuclear magnética do abdome superior confirmou hepatomegalia e mostrou sinais de sobrecarga férrica hepática moderada/grave com concentração de ferro de 209 61549, mol/g. Sinais de deposição adiposa no parênquima hepático acentuada. Pâncreas, rins e baço normais. Estudo molecular mostrou heterozigose composta no gene TRF2. Discussão: No diagnóstico diferencial deve-se considerar outras formas de hemocromatose, doença da ferroportina, aceruloplasminemia e causas secundárias de sobrecarga de ferro: transfusões frequentes (anemia falciforme, talassemia beta), ingestão de ferro em alimentos, utensílios de cozinha e medicamentos, uso de ferro parenteral. Conclusão: Trata-se de doença rara cujo diagnóstico precoce é fundamental para a instituição de tratamento precoce para evitar a progressão das complicações viscerais, especialmente cirrose hepática. O aconselhamento genético é fundamental para evitar a recorrência familiar.