



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico E Tratamento De Hemocromatose Hereditária Em Uma Criança: Caso Raro De Mutação Heterozigótica H63D No Gene Hfe

Autores: LEONARDO DIAS AZEVEDO (UNIFG BRUMADO), ISABELA DE CARVALHO FRANCO (UNIFG BRUMADO), IGOR ASSUNÇÃO BIÃO ALMEIDA (HOSPITAL DA CRIANÇA - OBRAS SOCIAIS IRMÃ DULCE), JOSÉ LUCAS MOURA VASCONCELOS (UNIFG GUANAMBI), ANA JÚLIA PIRES TEIXEIRA (UNIFG BRUMADO), MARIA GABRIELLA BARRETO RIBEIRO (UNIFG BRUMADO)

Resumo: Hemocromatose é um distúrbio do metabolismo do ferro que causa sobrecarga nos tecidos. Na Hemocromatose Hereditária (HH), uma mutação no gene HFE aumenta a absorção de ferro, geralmente em adultos. Heterozigotos representam 3% a 5% dos casos. Este é um caso raro de HH heterozigótica em uma criança. G.L.L.S., 7 anos, masculino, apresentou-se ao pediatra acompanhado da genitora, que referiu manchas escuras e dolorosas na região tibial anterior bilateralmente há 10 meses, inalteradas, associadas a mialgia em membros inferiores, fraqueza, perda de peso não quantificada e dores abdominais recorrentes, sem comorbidades prévias. Ao exame físico, observou-se baixo Índice de Massa Corporal para a idade (ZScore -3). Foram solicitados exames para investigação, que revelaram os seguintes resultados: VHS (Velocidade de Hemossedimentação): 15, Proteína C Reativa: 11,84, Ferritina: 3410, Ferro: 184,8, LDH (Lactato Desidrogenase): 339,5. No período da coleta, a genitora referiu sintomas gripais. Repetindo os exames duas vezes, foi observado no último exame: Ferritina: 1766,7, Ferro: 214, LDH: 257,8. A criança foi encaminhada ao hematologista com suspeita de HH. O especialista solicitou teste genético, cujo resultado mostrou mutações heterozigoto H63D, índice de saturação de transferrina de 75% e ferro sérico de 197. O paciente foi reavaliado e confirmado a hipótese de HH através do diagnóstico clínico e laboratorial. Foi, então, encaminhado para ressonância magnética hepática para quantificação de ferro e gordura, cujo achado indicou acentuada sobrecarga de ferro. O menor foi encaminhado para tratamento com sangrias, uma vez por semana, um ano após a primeira consulta pediátrica. Após 10 sessões, apresentou-se progressiva melhora clínica e laboratorial. O caso descrito trata de um diagnóstico raro de HH em uma criança de 7 anos, uma condição que geralmente se manifesta em pacientes entre 40 e 60 anos. Na HH, um distúrbio autossômico recessivo, observa-se uma mutação herdada do gene HFE no braço curto do cromossomo 6. A maioria dos casos de HH envolve mutações homozigóticas, enquanto a exceção é heterozigótica (C282Y/H63D). No caso descrito, o paciente apresentou apenas um achado de mutação heterozigótica do gene HFE (H63D). Sugere-se a complementação diagnóstica do ponto de vista genético para procurar outra mutação do gene, sendo importante para o aconselhamento genético familiar. A HH é rara em crianças. No caso observa-se uma criança com mutação heterozigótica H63D no gene HFE, uma condição incomum e desafiadora. Apresentando sintomas como baixo peso, dor óssea, manchas escuras na pele e altos níveis de ferritina, seu diagnóstico precoce foi crucial para iniciar o tratamento adequado. As sessões de sangria foram eficazes na redução dos níveis de ferritina e essencial para prevenir complicações graves. Além disso, a necessidade de investigar outras mutações no gene HFE e realizar uma investigação familiar é crucial para uma compreensão abrangente do caso.