

## Diagnóstico

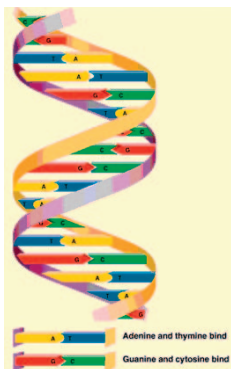
**Teste Bioquímico** : uma simples análise ao sangue, o chamado perfil bioquímico do ferro, mede :

> A Saturação da Transferrina (proteína transportadora do ferro). Uma Saturação da Transferrina, em jejum, acima de 50 % é muito sugestiva de Hemocromatose (HH)<sup>(1)</sup>

> A Ferritina sérica (proteína de armazenamento do ferro). Um resultado elevado pode ser devido a sobrecarga de ferro. Este resultado deve ser interpretado em combinação com a Saturação da Transferrina.<sup>(2)</sup>

<sup>(1)</sup> Transferência do ferro através do sangue

<sup>(2)</sup> Armazenamento do ferro nos órgãos



Um teste genético no sangue ou na saliva poderá confirmar o diagnóstico. O teste genético para a presença, em duplicado, da mutação C282Y no gene HFE, detectará a forma mais frequente de Hemocromatose.

Outras formas raras de HH (outras mutações não HFE) podem ser testadas em laboratórios especializados ou em **Centros de Referência**.

## Uma questão familiar

Se o teste é positivo, será da responsabilidade do doente informar os seus familiares e encorajá-los a realizar os testes bioquímico e genético.



European Federation of Associations of Patients  
with Haemochromatosis

Federação Europeia das Associações de Doentes  
con Hemocromatose

4, rue Paul Demange  
78290 CROISSY-SUR-SEINE

E-mail : efaph@gmx.eu

www.european-haemochromatosis.eu

## Objectivos da EFAPH

Sensibilizar os Médicos e a População em Geral para a Hemocromatose. Apoiar a formação de Associações Nacionais em todos os países e promover o melhor tratamento e investigação da doença.

	Áustria*		Irlanda
	Bélgica		Itália
	França		Reino Unido
	Alemanha		Noruega
	Grécia*		Portugal
	Hungria		Espanha
	Islândia		Suíça*

\* Planejado



ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA  
DE HEMOCROMATOSE

RUA DE SÁ DA BANDEIRA,  
594, 3º PISO,  
4000-431 PORTO, PORTUGAL

# HEMOCROMATOSE

## Doença genética de sobrecarga de ferro



## Informação - Prevenção Tratamento



# O que é a hemocromatose ?

## Sobrecarga de Ferro

A Hemocromatose é devida a um excesso progressivo de ferro no organismo. Se não for tratada, a sobrecarga de ferro pode levar a danos severos em órgãos vitais como o fígado, o coração, o pâncreas, articulações e, em situações extremas, poder levar à morte. A Hemocromatose é hereditária. Os pais, os irmãos e os filhos de uma pessoa com o diagnóstico de Hemocromatose mais provavelmente são portadores de uma mutação C282Y, mas também podem ter a doença.

## Uma doença genética

### A FORMA MAIS FREQUENTE DA DOENÇA

Uma mutação comum no gene HFE, chamada C282Y/C282Y, é responsável pela forma mais frequente de Hemocromatose. Esta mutação causa um aumento excessivo de ferro no sangue que pode resultar em problemas sérios como : fadiga crónica, cirrose, cancro do fígado, diabetes e reumatismo incapacitante.

A mutação é muito comum em populações que migraram dos países do Norte da Europa especialmente de origem Celta.

### FORMAS RARAS DE HEMOCROMATOSE

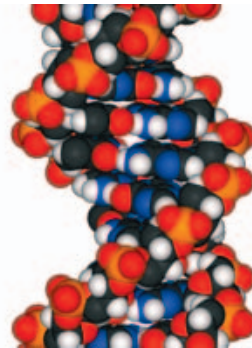
Crianças e jovens também podem ter sobrecarga de ferro severa. Estes casos muito raros de Hemocromatose juvenil são devidos a mutações em outros genes que não o HFE, como sejam a hemojuvelina, a hepcidina, a ferroportina... Estas formas raras encontram-se em todo o mundo.

Os Centros de Referência Nacionais, especializados em doenças de sobrecarga de ferro, ajudarão no diagnóstico e tratamento apropriado destas situações.

## Um diagnóstico precoce

**Sinais de alerta**, não específicos podem ser mal interpretados e assim atrasar o diagnóstico :

- > fadiga crónica ou anormal,
- > dores articulares,
- > arritmia cardíaca,
- > diabetes,
- > distúrbios sexuais,
- > pigmentação da pele...



Desde que Hemocromatose seja diagnosticada e tratada precocemente, o doente pode ter uma vida normal e uma esperança de vida também normal. Contudo, o atraso no diagnóstico pode levar a complicações, lesões nos órgãos e um prognóstico muito mais sério.

Actualmente ainda não se conhece suficientemente a Hemocromatose na maioria dos países europeus. Uma pessoa em cada 300 está geneticamente predisposta para ter sobrecarga de ferro. Na Europa isto significa que cerca de 2,2 milhões de pessoas podem ter a doença. Na Irlanda a Hemocromatose é muito mais comum e estima-se que uma em cada 83 pessoas pode estar em risco de sobrecarga de ferro. As formas muito raras de hemocromatose não relacionada com o HFE ainda não são completamente conhecidas

## Um tratamento rápido e eficaz



Actualmente o tratamento consiste em sangrias ou flebotomias. As flebotomias são realizadas regularmente de forma a eliminar o excesso de ferro.

O médico organiza o

programa de flebotomias conforme os requisitos de frequência e volume de sangue a retirar. Numa primeira fase (tratamento intensivo ou de indução) pode-se realizar uma flebotomia em cada semana até desaparecer a sobrecarga de ferro. As flebotomias passam a ser menos frequentes na segunda fase (fase de manutenção) e poderão ser realizadas com um intervalo de um a 6 meses com o objectivo de prevenir a reacumulação de ferro no organismo.

A investigação médica na Hemocromatose continua e procura-se explorar a possibilidade de formas alternativas de tratamento. É fundamental ter um melhor conhecimento sobre o metabolismo do ferro.

