

## Hemocromatose hereditária

### Descrição

Hemocromatose Hereditária (HH) é uma doença genética, autossômica recessiva, causada por absorção elevada de ferro pelo epitélio intestinal, o que determina acúmulo do metal e conseqüente lesão de numerosos órgãos, podendo ocasionar cirrose hepática, cardiomiopatias, diabetes mellitus, artrite, pigmentação da pele, etc.

A prevalência da HH é de 2 a 4 acometidos por mil habitantes, sendo uma das doenças genéticas mais freqüentes em várias populações, como as do Canadá, EUA, França, Inglaterra, Alemanha, entre outras.

Os heterozigotos (em geral assintomáticos) representam cerca de 10% dos indivíduos caucasóides dessas populações. No Brasil não há estudos de prevalência da HH. O gene associado à HH é denominado HFE e duas mutações neste gene, C282Y e H63D, foram identificadas em pacientes com HH.

Homozigose para mutação C282Y é encontrada em 92%-95% dos pacientes com Hemocromatose Hereditária; 3 a 5% dos pacientes apresentam a mutação H63D em heterozigose composta com a C282Y e menos frequentemente em homozigose.

### Indicações

Este teste é útil para confirmação do diagnóstico (em casos suspeitos e/ou duvidosos) e para diagnóstico nos casos onde ainda não houve desenvolvimento de sobrecarga (crianças e adultos jovens).

Hemocromatose hereditária	
<b>Amostra Biológica</b>	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
<b>Método</b>	- PCR-RFLP – mutações C282Y e H63D do gene HFE