

Relatos Casos Clínicos

PD-068 - (UM19-5152) - “UMA SAÚDE DE FERRO” – ARTROPATIA COMO MANIFESTAÇÃO PRECOCE DE HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA NUM DADOR DE SANGUE

Rita Mariana Fonseca¹; Ana Sofia Rijo¹; Daniela Almeida Sousa¹; Raquel Nadais¹; Fernando Alcino Silva Lopes¹

1 - USF Terras do Antuã, ACeS Baixo Vouga

A Hemocromatose Hereditária (HH) é a patologia genética mais comum em caucasianos descendentes do norte da Europa. É caracterizada pela acumulação excessiva de ferro no organismo, e no fígado em particular, causando cirrose (com risco consideravelmente elevado de carcinoma hepatocelular), cardiomiopatia e Diabetes Mellitus. A HH manifesta-se habitualmente entre os 40 e os 60 anos. Os sintomas iniciais – cansaço, artralguas, diminuição da líbido, disfunção erétil e artralguas – são inespecíficos e, muitas vezes, ausentes nos estádios iniciais da doença. O fígado é frequentemente o primeiro órgão a ser afetado. O tratamento consiste em flebotomias regulares, com o objetivo de manter as reservas de ferro em valores próximos do normal.

Utente de 53 anos, sexo masculino, serralheiro mecânico, dador benemérito de sangue (há cerca de 20 anos, 2 dádivas de sangue anuais), com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, gonartrose direita (já submetido a cirurgia meniscal) e excesso de peso. Medicado com valsartan 160mg + hidroclorotiazida 12,5mg id, lercanidipina 10mg id e sinvastatina 20mg id. Refere dor e limitação na flexão do 2ª e 3ª dedos da mão bilateralmente com 1 ano de evolução. Foi pedida radiografia das mãos, que revelou alterações degenerativas nas articulações metacarpofalângicas (MCF), e foi orientado para Medicina Física e de Reabilitação (MFR). Seis meses mais tarde, refere agravamento de gonalgia direita habitual e dor no tornozelo esquerdo de novo. Pedidas radiografias do joelho e tornozelo, que revelaram alterações degenerativas em ambas as articulações e condrocalcinose no joelho. Após 5 meses, doente recorre novamente a consulta por disfunção erétil. Foi pedido estudo hormonal, que não revelou alterações. Por manutenção das queixas algicas, apesar dos tratamentos de MFR, o utente foi encaminhado para consulta de Ortopedia, onde efetuou viscosuplementação da articulação tibiotársica, com melhoria, e foi encaminhado para consulta de Reumatologia. Nesta consulta foi pedido estudo analítico para despiste de causas secundárias de osteoartrose, que revelou uma saturação da transferrina elevada (71,35%). Foi encaminhado para consulta de Imuno-Hemoterapia, onde foi efetuado o estudo genético, que confirmou o diagnóstico de HH ligada ao gene HFE, sendo detetada a mutação C282Y em homozigotia.

Embora não seja o mais frequente, a artropatia pode ser a primeira manifestação de hemocromatose. As primeiras articulações a serem afectadas são habitualmente as das mãos, em particular a 2ª e 3ª articulações MCF. Pode ocorrer condrocalcinose, sobretudo no joelho, e o desenvolvimento de uma poliartrite progressiva, com atingimento possível dos punhos, ancas, tornozelos e joelhos. Os sintomas articulares não respondem ao tratamento. Este é um caso de HH detetada em fase muito precoce. De notar que este utente não apresentava alterações da função hepática, nem elevação das enzimas de citólise hepática. O facto de ser dador de sangue pode ter influenciado positivamente a evolução da doença, devido às flebotomias ocasionais a que foi submetido. A sobrevida dos doentes com HH cujo tratamento foi iniciado antes do aparecimento de cirrose é igual à da população geral.