

## ARTRALGIAS E ALTERAÇÕES HEPÁTICAS EM DOENTE DO SEXO MASCULINO

C Matias\*, F Freitas\*\*, A Barcelos\*\*\*

A Hemocromatose Hereditária (HH) é uma doença autossómica recessiva ligada ao gene HFE, no braço curto do cromossoma 6, sendo uma das doenças genéticas mais comuns na raça branca<sup>1</sup>. A principal mutação no gene HFE é a substituição de tirosina por cisteína no aminoácido 282 (C282Y). Em Portugal, esta mutação é mais frequente no norte do país e menos frequente no sul, à semelhança do que ocorre na Europa<sup>2</sup>.

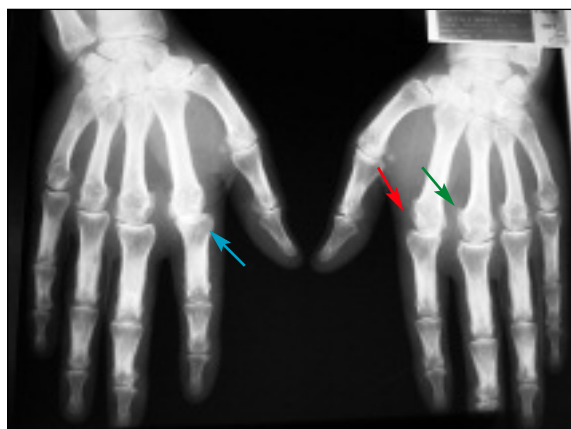
A HH caracteriza-se pela acumulação excessiva de ferro nas células parenquimatosas do coração, pâncreas, fígado, hipófise, gónadas e outros órgãos com manifestações clínicas tão variadas como a disfunção do miocárdio, a diabetes mellitus, a cirrose hepática, a tonalidade cinzenta metalizada da pele e a artropatia. Esta, juntamente com as altera-

ções hepáticas, são as duas manifestações clínicas sintomáticas mais frequentes. Enquanto a cirrose é a manifestação que mais afecta a sobrevivência, a artropatia é a que mais afecta a qualidade de vida do doente<sup>3</sup>.

O mecanismo pelo qual a sobrecarga de ferro provoca artralguas não está esclarecido. Existem descrições na literatura de depósitos de ferro na membrana sinovial e nos condrócitos, especulando-se sobre o papel do ferro em activar enzimas que induzam a degradação<sup>3</sup>.

As autoras apresentam o caso de um doente do sexo masculino, de 46 anos de idade, observado na consulta de Reumatologia por alterações das provas hepáticas e artralguas das mãos com dois anos de evolução. Ao exame objectivo apresentava coloração cinzenta metalizada da pele e tumefacção óssea da 2ª e 3ª metacarpofalângicas bilateralmente.

Analiticamente apresentava elevação das transaminases (1,5 vezes o limite superior da normalidade); elevação do ferro sérico, ferritina e saturação da transferrina. A radiografia das mãos (Figuras 1 e 2) revelava osteopenia periarticular, redução da entrelinha articular e osteófitos «em gancho» da 2ª, 3ª e 4ª metacarpofalângicas.



**Figura 1.** Rx das mãos: osteopenia peri-articular (seta azul), diminuição assimétrica da entrelinha articular (seta vermelha), osteófitos «em gancho» da 2ª, 3ª e 4ª MCF (seta verde).



**Figura 2.** Osteófitos «em gancho» (ampliado).

\*Interna de Medicina Interna, Serviço de Reumatologia, Hospital Infante D. Pedro, E.P.E. Aveiro, Portugal

\*\*Infeciologista, Serviço de Reumatologia, Hospital Infante D. Pedro, E.P.E. Aveiro, Portugal

\*\*\* Reumatologista, Serviço de Reumatologia, Hospital Infante D. Pedro, E.P.E. Aveiro, Portugal

Perante estas alterações foram solicitados testes genéticos para a detecção das mutações (C282Y, H63D e S65C) no gene HFE e o doente foi submetido a biopsia hepática percutânea. Os testes genéticos revelaram homozigotomia para a mutação C282Y e a biopsia hepática revelou parênquima hepático com acentuada septação fibrosa, em evolução cirrótica, e abundante pigmento hemossidérico em praticamente todos os hepatócitos, nos canais biliares e em macrófagos portais.

O doente foi orientado para a consulta de Imunohemoterapia onde iniciou flebotomias de 400 a 500 cc de sangue, uma vez por semana.

O diagnóstico da HH deve ser sempre considerado perante um indivíduo do sexo masculino ou feminino, na idade adulta, que se queixe de astenia crónica (sem motivo aparente) e/ou artralgias e/ou aminotransferases elevadas sem outra causa aparente, principalmente quando esta elevação for inferior a três vezes o limite superior da normalidade, caracterizando a «regra dos 3 as»<sup>4</sup>.

Apesar da artropatia ser uma manifestação clínica frequente do doente com hemocromatose, ela é, no conjunto das doenças reumáticas, uma doença articular relativamente rara. A detecção de alterações semelhantes à osteoartrose em localiza-

ções atípicas, como as metacarpofalângicas e punhos (localizações não afectada pela osteoartrose), deve levantar a suspeita de estarmos perante uma doença metabólica, nomeadamente a hemocromatose.

#### Correspondência para

Carla Matias  
Hospital Infante D. Pedro, E.P.E.  
Serviço de Reumatologia  
Av. Artur Ravara  
3814-501 Aveiro  
E-mail: carlamatiassantos@gmail.com

#### Referências

1. Olynyk JK, Cullen DJ, Aquilia S, et al. A population-based study of the clinical expression of the hemochromatosis gene. *N Engl J Med* 1999;341:718.
2. Mandelli C, Cesarini L, et al. Saturability of hepatic iron deposits in genetic hemochromatosis. *Hepatology* 1992;16:956-959.
3. Pinho R, Fernandes S, Leite S, et al. Revisão das manifestações da hemocromatose. A propósito de um caso clínico com 25 anos de evolução. *J Port Gastrenterol* 2008;15:161-167.
4. Brissot P, Moirand R, Guyader D, et al. Hemochromatosis after the gene discovery: revisiting the diagnostic strategy. *J Hepatol* 1998;28:14-18.