Cardiomiopatia Restritiva por Hemocromatose

Introdução: Hemocromatose é uma doença causada por excesso de ferro, em que este se infiltra em órgãos como o fígado, coração, tireoide, gônadas, pele e células pancreáticas, levando à doença avançada que incluem cirrose, cardiomiopatia, diabetes e doenças endócrinas. A hemocromatose é categorizada como hereditária se decorrente de doença genética ou como secundária quando causada pelo aumento da absorção associada às talassemias, doença falciforme, anemia sideroblástica ou quando relacionada ao excesso de transfusões de sangue por mielodisplasia ou anemia aplásica. A hemocromatose hereditária associada a HFE (gene da hemocromatose) é uma doença autossômica recessiva.

Relato de Caso: Paciente masculino, 45 anos, sem comorbidades prévias, é atendido devido dispneia progressiva aos mínimos esforços. Foram descartadas etiologias infecciosas e embolia pulmonar. Haviam sinais clínicos e radiológicos de congestão pulmonar, além do fragmento N-terminal do peptídeo natriurético tipo B (NT-ProBNP) elevado, sendo iniciado tratamento para insuficiência cardíaca congestiva (ICC). Foi internado e iniciado investigação. Ecocardiograma transtorácico havia disfunção sistólica moderada e disfunção diastólica restritiva. Exames laboratoriais demonstravam ferritina de 2048 mg/ml, saturação de transferrina de 63 %. Aventado possibilidade de hemocromatose, sendo realizada Ressonância Nuclear Magnética (RNM) cardíaca, o que confirmou a hipótese clínica. Após 11 dias de internação recebeu alta hospitalar, em classe funcional II da New York Heart Association, com programação de seguimento no ambulatório de cardiologia e hematologia para investigação etiológica da hemocromatose como primária ou secundária.

Métodos: As informações deste trabalho foram extraídas do prontuário durante internação hospitalar.

Discussão: Atualmente, a RNM cardíaca é hoje um exame diagnóstico não invasivo com boa sensibilidade para hemocromatose. Entretanto, a biópsia endomiocárdica também pode ser realizada nos casos em que outros testes forem inconclusivos. O tratamento definitivo é centrado na remoção do ferro.

Conclusão: Apresentado um caso de hemocromatose com comprometimento cardiovascular em que a pesquisa etiológica da ICC proporcionou o diagnóstico e tratamento corretos, imprescindíveis para redução da morbimortalidade.