

**ARTROPATIA POR HEMOCROMATOSE.*****HEMOCHROMATOSIS ARTHROPATHY.***

Flamarion Batista dos **SANTOS**<sup>1</sup>, Roberto **KOMPATSCHER**<sup>1</sup>, Luiz Fernando **GROCOSKI**<sup>1</sup>,  
Thelma Larocca **SKARE**<sup>1</sup>, Antônio Carlos Moreira **AMARANTE**<sup>1</sup>, Sandra **MARTIN**<sup>1</sup>, Cássio **ZINI**<sup>1</sup>,  
Mothy **DOMIT FILHO**<sup>1</sup>, Sérgio Ricardo **PENTEADO FILHO**<sup>1</sup>, Fabiola Pabst **BREMER**<sup>1</sup>.

Rev. Méd. Paraná/1407

Santos FB, Kompatscher R, Grocoski LF, Skare TL, Amarante ACM, Martin S, Zini C, Domit Filho M, Penteado Filho SR, Bremer FP. Artropatia por Hemocromatose. Rev. Méd. Paraná, Curitiba, 2016;74(1):73-75.

**RESUMO** - A hemocromatose pode se manifestar como osteoartrite de início precoce e que afeta, de maneira atípica, as articulações metacarpofalangeanas. Seu reconhecimento pode permitir o diagnóstico precoce e tratamento de uma doença potencialmente fatal. Descrevem-se aqui dois casos de hemocromatose com manifestações articulares.

**DESCRITORES** - Osteoartrite, Hemocromatose, Dor.

**INTRODUÇÃO**

A osteoartrite (OA) é uma condição altamente prevalente. O aumento da idade, o sexo feminino e obesidade têm sido identificados como fatores de risco. Nas mãos ela afeta principalmente as interfalangeanas proximais e distais bem como a primeira carpo metacarpiana. Pode causar dor significativa e prejudicar a qualidade de vida de seu portador.

A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença hereditária causando a sobrecarga de ferro progressiva em órgãos sólidos tais como o fígado, coração e pâncreas. Artropatia é comum nessa doença e comporta-se como uma osteoartrite secundária. Dor articular é o achado principal. A artropatia da HH deve ser reconhecida porque pode ser a forma de manifestação dessa doença que leva o paciente ao médico propiciando a chance de um diagnóstico precoce dessa entidade que é potencialmente grave e fatal. Entre elas estão os depósitos em fígado que causam fibrose, cirrose e desenvolvimento de carcinoma hepatocelular, bem como a cardiomiopatia.

Descreve-se aqui as manifestações articulares de dois pacientes com hemocromatose confirmada por testes genéticos.

**DESCRIÇÃO DE CASOS**

**CASO 1.** GB, masculino, 53 anos, branco, natural da Itália, veio para avaliação de dor nas mãos.

Tinha dor e rigidez matinal de aproximadamente 20 minutos em mãos, há 1 ano, com piora progressiva nos últimos meses, sem deformidades. Melhora durante o dia com atividade. Portador de hemocromatose; heterozigose composta para HFE C282Y/H63D. Sangrias a cada 4-6 meses, em acompanhamento com hematologia. Última sangria um mês anterior à consulta.

HMP: HAS em controle com medicação.

HMF: Irmão com hemocromatose. Sem história familiar de doença reumática.

Exame físico: dor em base do polegar E, todas as IFPs D/E; 2ª, 3ª MCF, D/E; dor punho direito, sem deformidades ou limitação de movimentos.

Exames: Rx de mãos: com diminuição de espaço discreto EM 2 MCF D, com osteófito incipiente. Fator reumatoide (FR) negativo. Anti-CCP negativo. Ácido úrico de 5,0 mg/dL. VHS e PCR normais. Ferritina: 594 (336 ng/mL). Glicemia: 91 mg/dl, VitD: 25,8 ng/ml (N=30 ng/ml); Cálcio sérico: 9,6 (10,2 mg/dl); PTH: 65,9 (55 pg/mL).

Tratamento: Feito analgésicos e orientação fisioterápica.

**CASO 2.** VBM, masculino, 60 anos, branco, brasileiro, filho de italianos, veio para avaliar dor nas mãos. Tinha dores nas mãos já há três anos com diagnóstico de rizartrose, pela ortopedia. A dor acompanhava-se de rigidez matinal de até 30 minutos, melhorando com a movimentação. Referia tam-

bém amortecimento nos dedos médios principalmente à noite. Já havia feito uso de prednisona e pregabalina para as dores sem melhora. Usou, AINH (ibuprofeno 600mg 1 a 2 / dia). Notou escurecimento da pele dos membros inferiores (sic).

HMP: Hipertensão arterial em controle com medicação; dislipidemia em controle só com dieta. Diabetes recém-diagnosticada em uso de metformina, 850mg 3 x / dia.

HMF: diabetes e HAS. Vários casos de doença cardíaca vascular e de acidente vascular cerebral na família. Referiu que todos os irmãos apresentavam a mesma hiperpigmentação em membros inferiores.

Exame físico: dor na base dos polegares. Dor em 2ª IFP s D/E. Dor em 2ª, 3ª, MCFs D/E.

Trazia exames já solicitados pelo Endocrinologista: ECO ABDOMINAL: Esteatose hepática.

Eletroneuromiografia de membros superiores: Síndrome de túnel do carpo bilateral. Discreto aumento de TGP: 54mg/dL (N até 35mg/dL). Glicemia jejum de 114 mg/dL.

Solicitados RX de mãos que mostrou alterações degenerativas em IFPs, IFDs, com presença de osteófitos em 2ª, 3ª IFD da mão direita; pequenos cistos ósseos. Diminuição discreta do espaço articular radio cárpico bilateral, com impressão de tênues calcificações em punho direito. Rizartrrose bilateral. Fator reumatoide negativo. Ácido úrico: 8,2mg/dl (7,0mg/dl); ferro sérico: 140 mg; ferritina : 1086ng/ml; vitamina D: 19,9ng/ml; cálcio sérico: 9,0mg/dl, PTH: 45 pg/mL.

Solicitado teste genético para hemocromatose: mutação homozigota para H63D. Ausência de mutação para C282Y. Encaminhado a hematologia para avaliação especializada.

Foi iniciado hidroxicloroquina (400 mg/dia) após avaliação oftalmológica porque o paciente era muito sintomático com muita dor especialmente na base dos polegares.

## DISCUSSÃO

Os aspectos clínicos da artropatia por hemocromatose são característicos. O envolvimento da mão, como

o visto nos dois casos relatados, é frequente, sendo a 2ª e 3ª MCF as articulações mais afetadas. Condrocálcinose de punho (como a do segundo paciente descrito) e de joelhos, além de osteófitos em ganchos são típicos. Todavia todos os achados são inespecíficos e podem ser difíceis de separar de casos de osteoartrite primária.

A hemocromatose hereditária é uma doença genética comum em europeus com uma prevalência estimada de 1/200 na Europa do Norte. No Brasil esta prevalência é desconhecida mas estima-se que possa ser alta no sul do país onde a emigração italiana e espanhola é comum. Um estudo relata uma frequência de 1.2 e 31.1% respectivamente de portadores de C282Y e H63D. O *screening* familiar é aconselhado em todos os parentes de primeiro grau do indivíduo afetado.

A absorção aumentada do ferro associada a esta doença causa as complicações habituais como cirrose, diabetes mellitus e doença cardíaca. A causa de morte mais comum é a cirrose hepática que acontece em 60% dos casos seguida por diabetes. A flebotomia pode prevenir as complicações hepáticas e endócrinas mas não afeta a artropatia da HH.

A ferritina sérica reflete os estoques de ferro do indivíduo e normalmente se eleva de maneira tardia na doença. É bom lembrar que existem várias outras causas de hiperferritinemia como uso de álcool, síndrome metabólica, estados inflamatórios e hepatites crônicas ou agudas. Na ausência dessas condições, a ferritina é um bom marcador dos do grau de sobrecarga de ferro; se acima de 1.000 microg/L indica grande risco de cirrose hepática independentemente dos níveis de transaminases e é um indicador para biópsia de fígado.

A presença de sintomas articulares de dor de longa duração ou de osteoartrite em pessoas entre 55-60 anos deve levantar a suspeita de hemocromatose. Nesses casos deve-se proceder ao *screening* com ferritina e níveis de saturação de ferro seguido por testes genéticos, se indicados. Embora os sintomas articulares não melhorem com o tratamento da HH, este pode prevenir que o paciente e seus parentes venham desenvolver as consequências mais graves através de flebotomias regulares.

---

Santos FB, Kompatscher R, Grocoski LF, Skare TL, Amarante ACM, Martin S, Zini C, Domit Filho M, Penteadó Filho SR, Bremer FP. Hemochromatosis Arthropathy. Rev. Méd. Paraná, Curitiba, 2016;74(1):73-75.

**ABSTRACT** - Hemochromatosis can manifest as early-onset osteoarthritis and affects, in atypical way, the metacarpophalangeal joints. Its recognition may allow a nearly diagnosis and treatment of a potentially fatal disease. Here, two patients with hemochromatosis and articular manifestations are described.

**KEYWORDS** - Osteoarthritis, Hemochromatosis, Pain.

---

## REFERÊNCIAS

1. Carlsson A. Hereditary hemochromatosis: a neglected diagnosis in orthopedics. *Acta Orthopaedica* 2009; 80 (3): 371-374.
  2. Dallos T, Sahinbegovic E, Stamm T. Idiopathic hand osteoarthritis vs haemochromatosis arthropathy—a clinical, functional and radiographic study. *Rheumatology* 2013; 52:910-915.
  3. Crownover, B. Covey CJ. Hereditary Hemochromatosis. *Am Fam Physician*. 2013; 87(3):183-190.
  4. Tavill AS, Adams PC. A diagnostic approach to hemochromatosis. *Can J Gastroenterol* 2006; 20(8):535-540.
  5. Martinelli ALC, Filho R, Cruz S et al. Hereditary hemochromatosis in a Brazilian University Hospital in São Paulo State (1990-2000). *Genetics and Molecular Research* 2005; 4 (1): 31-38 .
-