



B048

MUTAÇÕES NO GENE HFE: FREQUÊNCIA EM PACIENTES COM INSUFICIÊNCIA RENAL CRÔNICA E ASSOCIAÇÃO COM RESISTÊNCIA A EPO-RHU

Fernando Vieira Pericole de Souza (Bolsista CNPq) e Prof. Dr. Fernando Ferreira Costa (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Anemia é complicação mais freqüente em pacientes com insuficiência renal crônica (IRC), devido redução de produção de eritropoetina. Com o surgimento do hormônio recombinante (Epo-rHu), associado à reposição endovenosa de ferro, houve melhora da qualidade de vida. Contudo, alguns pacientes não apresentam resposta esperada, talvez por alterações no metabolismo do ferro. Uma das doenças genéticas mais comuns do metabolismo do ferro é hemocromatose hereditária (HHC), caracterizada por mutações no gene HFE, que por acúmulo de ferro pode causar cirrose, insuficiência endócrina e/ou cardíaca. Nossos objetivos foram estimar as frequências das mutações mais comuns do gene HFE: C282Y e H63D em pacientes com IRC de diversas etiologias, correlacionando-se com evolução clínica. Foi extraído DNA genômico, seguido de PCR e digestão enzimática. Resultados: 190 pacientes, sendo 112 homens (59 %) e 79 mulheres (41%) e 154 indivíduos brancos (81%) e 36 não brancos (19%). As mutações apresentaram frequências de 1,58% para C282Y (1,62% no grupo de brancos e 1,39% nos mestiços) e 12,37% de H63D (13,6% e 6,9%, respectivamente), com frequências similares à população geral. Estes dados sugerem que as mutações no gene HFE provavelmente não tem associações com a resposta ao tratamento de IRC com eritropoetina.

HFE - IRC - Anemia