



POLIMORFISMOS DO GENE HFE E SUA RELAÇÃO COM A DOENÇA HEPÁTICA GORDUROSA NÃO-ALCOÓLICA

SERGIO HENRIQUE FERREIRA; SARAH KELLYNN MEDEIROS DE SOUZA; GIOVANNA THAIS CAMPOS DE OLIVEIRA; TACIANA FURTADO DE MENDONÇA BELMONT

Introdução: A mutação no gene HFE, ligada à hemocromatose hereditária (HH), está associada à absorção excessiva de ferro, podendo influenciar o desenvolvimento da doença hepática gordurosa não-alcoólica (DHGNA). Esta condição, caracterizada pelo acúmulo de gordura no fígado, pode progredir para fibrose, cirrose e carcinoma hepatocelular. Estudos sugerem que o excesso de ferro na HH pode induzir estresse oxidativo, inflamação e resistência à insulina, fatores associados à DHGNA. Pacientes com mutação HFE e DHGNA enfrentam um risco aumentado de fibrose hepática, potencialmente levando ao carcinoma hepatocelular. **Objetivo:** Suscitar uma reflexão sobre a mutação do gene HFE e sua relação com a doença hepática gordurosa não-alcoólica. **Métodos:** Foi realizado um estudo descritivo, fundamentado em revisão de literatura, utilizando a Scientific Electronic Library Online (SciELO) e Literatura Internacional em Ciências da Saúde (PubMed/MEDLINE) a partir dos termos relacionados ao assunto principal e foco do estudo: "Distúrbios do Metabolismo do Ferro", "Hemocromatose", "Hepatopatia Gordurosa não Alcoólica", "Proteína HFE" e "Sobrecarga de Ferro". Foram incluídos periódicos de 2018 a 2023. Utilizado como critério de exclusão, artigos fora desse período, que não tiveram acesso aberto e que não contemplaram o objetivo deste estudo. **Resultados:** Resultados conflitantes foram obtidos quando associados os dois polimorfismos mais comuns (C282Y, H63D) do gene HFE e os riscos de doenças hepáticas, incluindo DHGNA, cirrose hepática e CHC. Os estudos apontaram um risco de CHC mais elevado em pacientes homozigotos C282Y e C282Y/H63D. Além disso, foi observada uma associação positiva entre heterozigosidade composta para C282Y/H63D e o risco de DHGNA e CHC, mas não de cirrose hepática. As mutações do gene HFE não conferiram risco adicional de fibrose hepática na DHGNA, porém o ferro sérico elevado foi um fator de risco para danos hepáticos graves na DHGNA. Pesquisas adicionais são essenciais para compreender os mecanismos subjacentes e desenvolver estratégias terapêuticas mais eficientes para os pacientes. **Conclusão:** Não houve associação significativa entre a presença de mutações HFE e a gravidade da fibrose hepática. Contudo, a deposição de ferro predominantemente nos hepatócitos está associada a danos hepáticos mais graves em pacientes com DHGNA.

Palavras-chave: **DISTÚRBIOS DO METABOLISMO DO FERRO; HEMOCROMATOSE; HEPATOPATIA GORDUROSA NÃO ALCOÓLICA; PROTEÍNA HFE; SOBRECARGA DE FERRO**