

19^o CONGRESSO PORTUGUÊS DE HIPERTENSÃO E RISCO CARDIOVASCULAR GLOBAL

INTERNATIONAL MEETING ON HYPERTENSION
AND GLOBAL CARDIOVASCULAR RISK

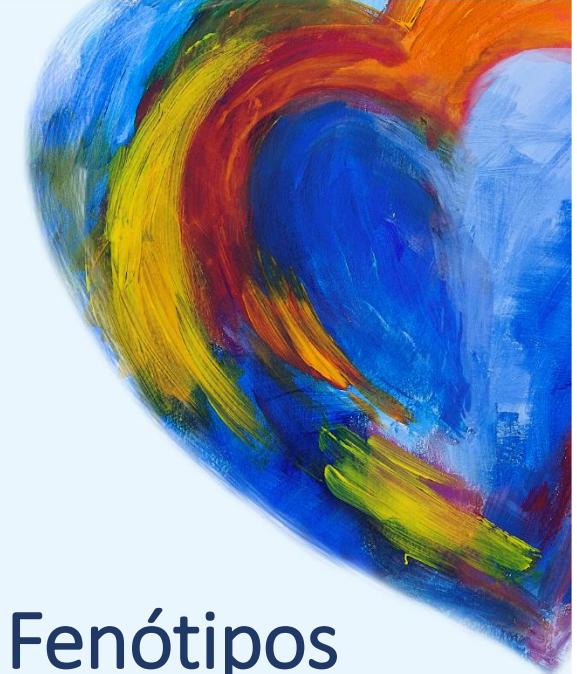
13 | 16

Fevereiro

February

Grande Real Santa Eulália

ALGARVE 2025



Influência da Genética do Metabolismo do Ferro nos Fenótipos Bioquímicos e Hematológicos da Insuficiência Cardíaca

Manuel Bicho^{1,2,3}, Laura Aguiar^{1,2}, Ana Matias^{1,3}, Mafalda Santos^{1,3}, Mário Barbosa^{3,4},
Ana Melício⁵, Luiz Menezes Falcão^{2,3,6}, Paula Faustino^{2,7}, Ângela Inácio^{1,2,3}

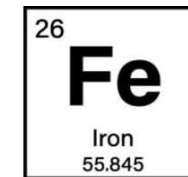
¹Instituto de Investigação Científica Bento da Rocha Cabral, Lisboa, Portugal; ²Instituto de Saúde Ambiental, Laboratório Associado TERRA, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; ³Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; ⁴Serviço de Medicina Interna do Hospital Lusíadas, Lisboa, Portugal; ⁵Serviço de Medicina II, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; ⁶Centro Cardiovascular da Universidade de Lisboa (CCUL@RISE), Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; ⁷Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal

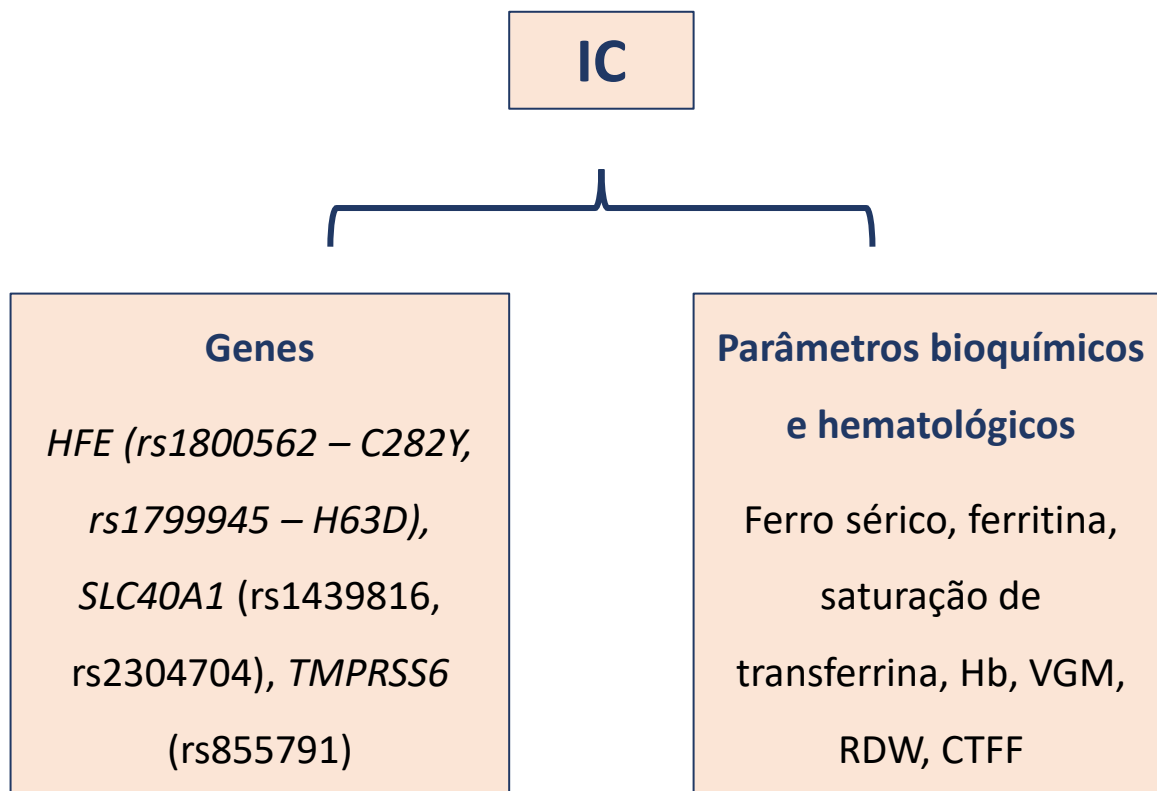
Incapacidade do coração bombear sangue de forma eficiente para atender às necessidades metabólicas do organismo humano.

**Insuficiência
cardíaca**

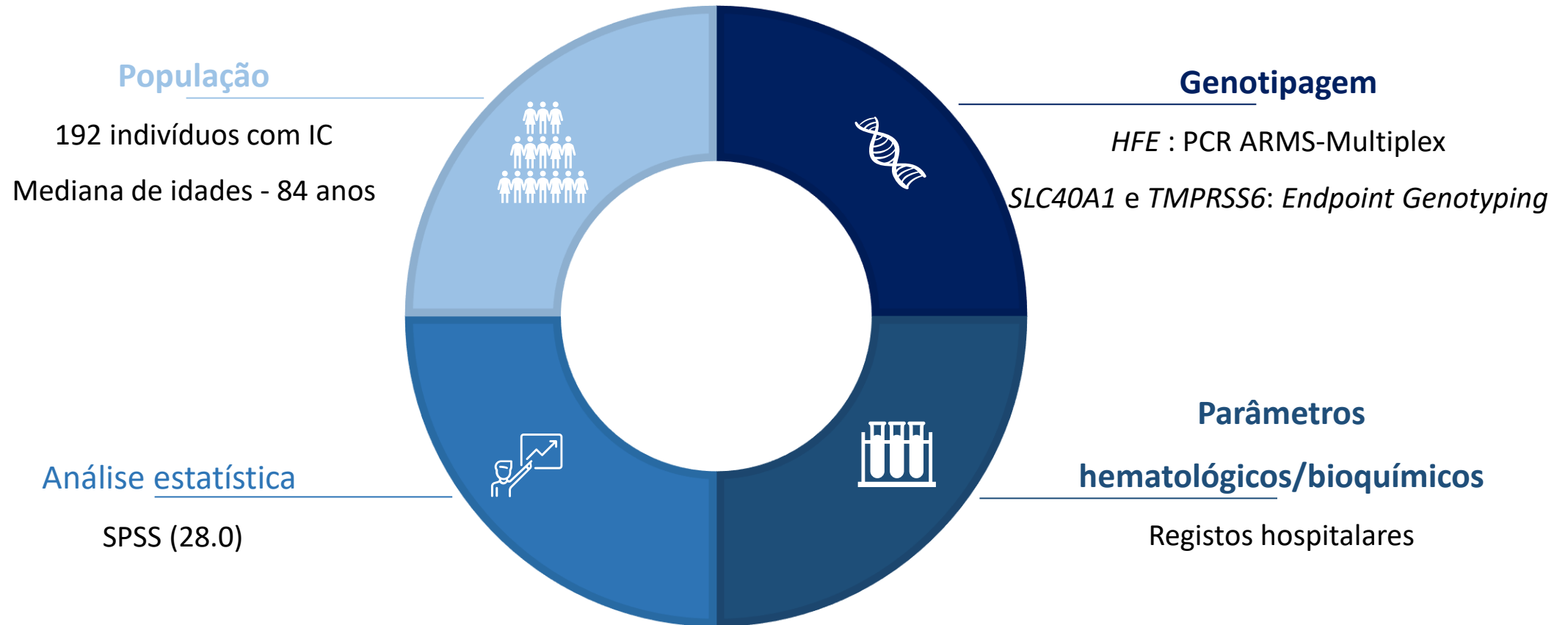


Patologia multifatorial





Investigar a contribuição da variação genética em **genes relacionados com o metabolismo do ferro**, para os **fenótipos bioquímicos e hematológicos relacionados com a cinética do ferro** na **IC** no geral, na IC com fração de ejeção preservada (**ICFEp**) e na IC com fração de ejeção não preservada (**ICFEnp**), considerando as diferenças entre os sexos.



Parâmetros Bioquímicos e Hematológicos

Indícios de
anemia
ferropénica



Tabela 1 - Dados Descritivos de Parâmetros Bioquímicos e Hematológicos na população com IC

Parâmetro hematológico/bioquímico	Género	Mediana (min. - máx.) Média (\pm desvio padrão) (N)	Valores de referência
Ferro sérico ($\mu\text{g/dL}$)	Feminino	39,7 (12,9 – 102,0) 43,5 (\pm 20,2) 95	35 – 145 $\mu\text{g/dL}$
	Masculino	37,9 (7,5 – 87,6) 40,4 (\pm 19,5) 76	50 – 150 $\mu\text{g/dL}$
Ferritina (ng/mL)	Feminino	121,0 (18,4 – 642,0) 182,6 (\pm 162,9) 88	30 – 200 ng/mL
	Masculino	200,0 (8,4 – 657,0) 247,7 (\pm 182,6) 72	30 – 300 ng/mL
Saturação da transferrina (%)		14,0 (3,0 – 35,0) 15,9 (\pm 7,7) 171	20 – 50%
Hemoglobina (g/dL)	Feminino	11,5 (7,1 – 15,4) 11,5 (\pm 1,6) 107	12 – 16 g/dL
	Masculino	11,9 (6,4 – 16,5) 11,6 (\pm 2,4) 82	14 – 17 g/dL
VGM (fL)		89,6 (73,9 – 106,8) 89,8 (\pm 6,5) 188	80 – 100 fL
RDW (%)	Feminino	15,3 (12,8 – 19,3) 15,5 (\pm 1,5) 104	12.2 – 16.1%
	Masculino	15,4 (12,8 – 19,3) 15,5 (\pm 1,5) 77	11.8 – 14.5%
CTFF ($\mu\text{g/dL}$)		267,0 (109,0 – 434,0) 272,9 (\pm 69,6) 104	250 – 390 $\mu\text{g/dL}$

Tabela 2 - Análise da contribuição genética para os valores de ferro sérico

IC	Género	Polimorfismo (Gene)	Genótipo	N	Medida de tendência central (µg/dL)	Valor p
IC total	Feminino	H63D (HFE)	DD/HD	42	47,34	0,023¹
			HH	47	37,96	
	Masculino	rs1439816 (SLC40A1)	CC	6	59,65	0,014²
			CG/GG	69	33,70	
ICFEp	Masculino	rs855791 (TMPRSS6)	AA/AG	48	32,90	0,032²
			GG	26	47,50	
ICFEnp	Feminino	rs1439816 (SLC40A1)	CC/CG	10	57,75	0,039²
			GG	21	30,80	
ICFEnp	Feminino	H63D (HFE)	DD/HD	11	51,00	0,039²
			HH	16	36,00	

← **Ferro sérico**

1-Teste T: a medida considerada é a média; 2 - Teste Mann-Whitney: a medida considerada é a mediana

Tabela 3 - Análise da contribuição genética para os valores de ferritina

IC	Género	Polimorfismo (Gene)	Genótipo	N	Medida de tendência central (ng/mL)	Valor p
IC total	Feminino	H63D (HFE)	DD	10	71,15	0,041¹
			HH/HD	72	123,70	
	Feminino	rs2304704 (SLC40A1)	GG/AG	73	127,40	0,008¹
			AA	15	58,90	
ICFEp	Masculino	H63D (HFE)	DD	4	539,00	0,003¹
			HH/HD	59	154,00	
ICFEnp	Feminino	rs2304704 (SLC40A1)	GG	19	82,30	0,047¹
			AG/AA	28	140,50	
ICFEnp	Masculino	H63D (HFE)	DD	2	493,50	0,048¹
			HH/HD	35	135,50	

Ferritina →

1- Teste Mann-Whitney: a medida considerada é a mediana

Tabela 4 - Análise da contribuição genética para os valores da saturação da transferrina

IC	Género	Polimorfismo (Gene)	Genótipo	N	Medida de tendência central (%)	Valor p
IC total	Feminino	H63D (HFE)	DD/HD	42	16,50	0,028 ¹
			HH	46	12,00	
	Feminino	rs855791 (TMPRSS6)	AA/AG	60	13,00	
ICFEp	Masculino	rs855791 (TMPRSS6)	GG	31	19,00	0,037 ¹
			AA/AG	23	15,22	
ICFEnp	Feminino	rs855791 (TMPRSS6)	GG	10	21,25	0,037 ²
			AA/AG	19	12,00	
			GG	12	19,00	0,023 ¹

← Saturação da transferrina

1- Teste Mann-Whitney: a medida considerada é a mediana; 2-Teste T: a medida considerada é a média

Tabela 5 - Análise da contribuição genética para os valores da hemoglobina

IC	Género	Polimorfismo (Gene)	Genótipo	N	Medida de tendência central (g/dL)	Valor p
IC total	Masculino	rs1439816 (SLC40A1)	CC	6	13,35	0,007 ¹
			CG/GG	75	11,49	
ICFEp	Feminino	rs855791 (TMPRSS6)	AA	6	9,45	0,002 ¹
			AG/GG	51	11,41	

Hemoglobina →

1-Teste T: a medida considerada é a média

Tabela 6 - Análise da contribuição genética para os valores de VGM

IC	Género	Polimorfismo (Gene)	Genótipo	N	Medida de tendência central (fL)	Valor p
IC total	Feminino	rs2304704 (SLC40A1)	GG/AG	90	89,33	0,029 ¹
			AA	15	85,86	
ICFEp	Feminino	rs2304704 (SLC40A1)	GG/AG	53	90,09	<0,001 ¹
			AA	5	82,24	
	Masculino	rs1439816 (SLC40A1)	CC/CG	11	88,99	
			GG	24	94,63	0,024 ¹

← VGM

1-Teste T: a medida considerada é a média

Tabela 7 - Análise da contribuição genética para os valores de RDW

IC	Género	Polimorfismo (Gene)	Genótipo	N	Medida de tendência central (%)	Valor p
IC total	Feminino	C282Y (HFE)	YY/CY	31	15,80	0,036 ¹
			CC	67	15,00	
	Masculino	rs2304704 (SLC40A1)	GG	30	15,00	
ICFEp	Masculino	H63D (HFE)	AG/AA	46	15,82	0,024 ²
			DD	2	17,95	
ICFEnp	Feminino	C282Y (HFE)	HH/HD	30	15,18	0,048 ²
			YY/CY	14	16,46	
	Feminino	H63D (HFE)	CC	17	15,21	
			DD	5	14,62	
			HH/HD	26	16,00	0,033 ²

← RDW

1- Teste Mann-Whitney: a medida considerada é a mediana; 2-Teste T: a medida considerada é a média

Tabela 8 - Análise da contribuição genética para os valores de CTFF

IC	Género	Polimorfismo (Gene)	Genótipo	N	Medida de tendência central (µg/dL)	Valor p
ICFEp	Feminino	rs855791 (TMPRSS6)	AA	3	387,00	0,016 ¹
			AG/GG	23	272,26	
ICFEnp	Masculino	C282Y (HFE)	YY/CY	3	339,67	0,043 ¹
			CC	14	269,36	
	Masculino	rs855791 (TMPRSS6)	AA	3	192,67	
			AG/GG	18	287,44	

CTFF →

1-Teste T: a medida considerada é a média

Indicadores de **anemia ferropénica** nesta
população de indivíduos com IC.

Impacto significativo dos **três genes analisados** na modulação de **fenótipos
bioquímicos e hematológicos.**



Diferenças tanto em homens quanto em mulheres e nos subgrupos ICFEp e
ICFEnp.

Obrigado!

Perguntas?

