

APLICAÇÕES DO MAPEAMENTO GENÉTICO DO GENE TMPRSS6 NA PREDIÇÃO E PREVENÇÃO DA ANEMIA FERROPRIVA

GROSS, ISABELA SCHNEIDER¹; DEGASPERI, EMANUÉLI¹;
TEODORO, PAMELA¹; BERGAMASCHI, LUCAS¹;

Fundamentação/Introdução: O mapeamento genético tem se consolidado como ferramenta essencial na medicina personalizada, especialmente na interface entre genética e nutrição. Nesse contexto, o gene TMPRSS6 destaca-se por sua associação com a deficiência de ferro e a predisposição à anemia ferropriva. A identificação de suas variações permite diagnóstico precoce, condutas terapêuticas individualizadas e acompanhamento clínico mais direcionado.

Objetivos: Avaliar a relação entre variantes do gene TMPRSS6 e a deficiência de ferro, destacando o papel do mapeamento genético no diagnóstico e manejo clínico da anemia ferropriva.

Delineamento e Métodos: Revisão bibliográfica realizada entre outubro de 2025 e março de 2026, com busca nas bases PubMed e ScienceDirect, utilizando os descritores "Genetic Testing", "TMPRSS6" e "Iron Deficiency", incluindo estudos publicados entre 2012 e 2025 e selecionados conforme a estratégia PICO.

Resultados: Observa-se que mutações no TMPRSS6, interferem na regulação da hepcidina, proteína hepática fundamental para a homeostase do ferro. Alterações na via reduzem a absorção intestinal e a mobilização do ferro armazenado, resultando em anemias microcíticas e hipocrômicas resistentes à suplementação oral. Indivíduos portadores de mutações nesse gene apresentam baixa saturação de transferrina, níveis séricos reduzidos de ferro e resposta parcial à terapia intravenosa, o que reforça a necessidade de identificar precocemente esses perfis genéticos. Além disso, a associação de diferentes variantes genéticas, como a V736A, mutação que leva à redução da atividade da proteína matriptase-2 (MT-2), essencial para a absorção eficiente de ferro, com parâmetros hematológicos e bioquímicos adicionais, tais como hemograma, dosagens séricas de ferro e índice de saturação de transferrina, mostra-se fundamental para o acompanhamento clínico. Esses achados destacam o potencial do mapeamento genético na predição do risco e da gravidade da deficiência de ferro em diferentes populações.

Conclusões/Considerações Finais: Conclusões: conclui-se que o mapeamento genético representa um recurso estratégico para a prevenção, o diagnóstico e o manejo precoce de distúrbios carenciais, permitindo a tomada de decisões clínicas mais assertivas e eficazes. A integração entre dados genômicos e exames laboratoriais favorece a saúde preditiva, amplia a personalização terapêutica e contribui para uma gestão mais eficiente dos recursos em saúde, impactando diretamente a qualidade de vida e o bem-estar dos pacientes.

Palavras-chave: Anemia; mapeamento genético; Palavras-chave: TMPRSS6;

¹ ATITUS Educação - Passo Fundo - RS - Brasil