



## V-004 - SOBRECARGA DE HIERRO E INCIDENCIA DE HEMOCROMATOSIS

A. Valcárcel Alonso, M. Barrachina Rico, A. Romero Paternina, J. Pedrajas Navas, M. de Miguel Novoa, F. Tornero Romero, P. Aparicio Jiménez y Á. Molino González

Medicina Interna. Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** La sobrecarga de hierro es un problema clínico frecuente y potencialmente grave con un largo período silente. Una de las causas más frecuentes es la hemocromatosis hereditaria (HH). Con este trabajo pretendemos determinar la prevalencia de HH y de las distintas mutaciones del gen HFE en los pacientes enviados para test genético y sus características clínicas.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo en que se revisaron los registros de pacientes remitidos para estudio genético de HH durante 6 meses en el Hospital Clínico San Carlos.

**Resultados:** Se analizaron 95 pacientes, la causa del estudio fue sobrecarga de hierro en 74,7% y antecedentes familiares en 22,1%; el 63,2% fueron varones y el 36,8% mujeres, la edad media fue de 51,7 años. El genotipo típico ocurrió en el 2,2%, la homocigosis H63D o heterocigosis C282Y/H63D/S65C en el 51,6%. Mostraron criterios de sobrecarga férrica 71,6%. Solo se determinó IST a 69 pacientes. Se realizó RMN-hepática al 16,8% y RMN cardiaca en 10,5%. La causa más frecuente de sobrecarga fue HH con genotipo no diagnóstico (45,3%). Los pacientes eran seguidos mayoritariamente por medicina interna (48,5%).

**Discusión:** Los resultados demuestran una alta demanda de pruebas diagnósticas para HH, un escaso porcentaje de pacientes con mutaciones características y un alto porcentaje sin diagnóstico al finalizar el estudio. El estudio genético debe realizarse tras objetivar un IST > 45% habiendo descartado otras causas de hiperferritinemia. En nuestro estudio, el test se realizó en un 74% de los casos por sobrecarga de hierro en análisis, tomándose los niveles de ferritina como valor guía, procediéndose al estudio de hepatopatías o causas secundarias de sobrecarga en muchos casos tras realizar la prueba genética. Destaca la heterogeneidad del servicio solicitante del estudio por una falta de protocolización institucional al respecto. Esto conlleva diferencias durante el proceso diagnóstico.

**Conclusiones:** El motivo más prevalente de estudio genético de HH fue la sobrecarga de hierro. Un 2,2% de los pacientes presentaron el genotipo típico de HH. La causa más frecuente de sobrecarga férrica fue HH con genotipo no típico, permaneciendo 38,9% sin diagnóstico.

### Bibliografía

1. Van Bokhoven MA, Van Deursen CT, Swinkels DW. Diagnosis and management of hereditary

haemochromatosis. BMJ. 2011;342:218-23.