



## 1281 - EPIDEMIOLOGÍA Y PERFIL POBLACIONAL DE LA HEMOCROMATOSIS EN UN HOSPITAL COMARCAL

S. Peña Balbuena, M. Martín Regidor, A. Ferreras García, I. Escot Cabeza y M.V. Domínguez Rodríguez

Complejo Asistencial de Zamora. Hospital Comarcal Benavente. Benavente. Zamora.

### Resumen

**Objetivos:** Conocer la prevalencia de la hemocromatosis (HC) en nuestra región y evaluar su evolución y tratamiento.

**Métodos:** Se registran todos los pacientes con HC atendidos en consulta externa de medicina interna. El diagnóstico de HC se establece según las características expuestas en la tabla. Se recogen datos epidemiológicos, genéticos, clínicos, analíticos y evolutivos de los pacientes. Las variables categóricas se describen como frecuencia (porcentaje) y las variables cuantitativas como media (desviación estándar).

**Resultados:** Se incluyeron un total de 55 pacientes con HC, de las cuales 16 (29,1%) fueron HC hereditarias, 18 (32,7%) HC adquiridas y 21 (38,2%) HC mixtas. La prevalencia de HC sobre el total de la población del área de salud fue de 2 casos por cada 1.000 personas, y de 5 por cada 10.000, para la HC hereditaria. La edad media fue de 63 años (14), el 80% varones. El genotipo más frecuente fue: H63D heterocigoto (53%), seguido de C282Y/H63D (16,2%), H63D homocigoto (12,5%), C282Y homocigoto (10,2%) y finalmente C282Y heterocigoto (8,1%). La etiología metabólica fue la causa más habitual de la HC secundaria: 31,8% de los casos con HC adquirida y 72,2% con HC mixta. En cuanto a las comorbilidades más habituales: el 43,6% de los pacientes presentaban dislipemia, el 43,6% HTA, el 23,6% enolismo crónico y el 5,5% neoplasia. La evolución media de la enfermedad fue de 8 (4,5) años, siendo las complicaciones más prevalentes: hepatopatía crónica 28 (50,9%), artralgias 23 (41,8%), disminución de la libido 15 (27,3%), hiperpigmentación 10 (18,2%), cardiopatía 9 (16,5%), hipotiroidismo 9 (16,4%) y DM 4 (7,3%). Se realizaron una media de 3,8 (3,1) flebotomías, presentando un nivel de ferritina medio en la última consulta de 478,6 (245,7).

Criterios diagnósticos Hemocromatosis

Genotipo C282Y/C282Y o C282Y/H63D

Sobrecarga férrica hepática en RMN

Biopsia tisular

Disminución de 4 g de hierro tras terapia por flebotomías (Necesidad  $\geq$  16 flebotomías de 500 mL de sangre para alcanzar niveles ferritina normales)

**Discusión:** La prevalencia de la HC hereditaria se estima en 1 caso por cada 300 personas, mientras que en nuestro estudio se establece en 1 por cada 2.000. Por otro lado, llama la atención que uno de

cada dos pacientes presenta hepatopatía crónica. La incidencia de complicaciones hepáticas teniendo en cuenta el tiempo medio de seguimiento de los pacientes de nuestro estudio es levemente mayor que en otros ensayos similares. Además se observa un nivel de ferritina medio elevado, a pesar del tratamiento con flebotomías que pueda ser uno de los factores de control para reducir la prevalencia de complicaciones. También, cabe destacar el síndrome metabólico, y en concreto la dislipemia, como comorbilidades sobre las que intervenir, dada la alta frecuencia de las mismas en estos pacientes.

*Conclusiones:* La prevalencia de la HC en nuestro trabajo es menor de la que cabría esperar, lo que sugiere un importante infradiagnóstico, que nos hace plantearnos una búsqueda más activa de casos entre familiares como posible solución. Es necesario un adecuado control de las comorbilidades metabólicas y una intensificación del tratamiento para mantener unos niveles de ferritina dentro del rango de normalidad e intentar así disminuir el número de complicaciones en el futuro.

## **Bibliografía**

1. Sánchez Fernández MC. La Hemocromatosis Hereditaria: estudio del gen HFE y de sus mutaciones en la población española. Tesis doctoral, Barcelona, 2002.
2. Bacon BR. Hemochromatosis: diagnosis and management." *Gastroenterology*. 2001;120:718-25.