Rev Clin Esp. 2023;224(Supl 2):S58

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

# 1729 - PERFIL FÉRRICO Y PRUEBAS GENÉTICAS EN HEMOCROMATOSIS

***Leticia Salcedo Martín***[1], *Rosa Juana Pérez Tejera*[1], *David Puertas Miranda*[1], *Tatiana Bohorquez Arcila*[1], *Elena Ramiro Martín*[1], *María Luisa Pérez García*[1], *Pilar Sánchez Latasa*[1] *y Covadonga Junco Dopico*[2]

[1]*Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España.* [2]*Hospital de Salamanca, Salamanca, España.*

## Resumen

*Objetivos:* Analizar si existe una correlación entre parámetros del perfil del hierro y resultados de pruebas genéticas, ante sospecha de hemocromatosis hereditaria (HH). Evaluar el cumplimiento de algoritmos diagnósticos, para adecuar la indicación de las solicitudes.

*Métodos:* Realizamos un estudio observacional, retrospectivo de las solicitudes genéticas en el Área de Salud de Salamanca entre enero de 2020 y marzo de 2023. Se recogieron variables analíticas (ferritina e índice de saturación transferrina) (IST) y genéticas, que se categorizaron según genotipo del gen HFE (principales mutaciones H63D y C282Y). Los resultados se recogieron en Excel® y se analizaron en el programa SPSS Statistics 27®.

*Resultados:* Se reclutaron un total de 808 pacientes, el 46,6% presentaron genotipo no mutado, 31% heterocigotos para H63D, 9,8% fueron homocigotos para H63D, el 6,3% heterocigotos para C282Y, 1,9% homocigotos para C282Y y el 4,4% heterocigotos compuestos. En relación con el perfil del hierro, se encontró una mediana de ferritina de 489 mg/dl y una media de IST de 40,78 (± 17,86). Comparando la ferritina y el genotipo, no se vio una diferencia significativa de medias entre mutados y no mutados, ni entre los distintos subgrupos de mutaciones ($p > 0,05$). Respecto al IST, el 28,2% de los pacientes no tenía determinación previa al estudio. En el grupo con IST > 45%, el 88,40% presentaba genotipo mutado. Dentro de los subgrupos, los homocigotos para C282Y lo presentaban en el 100%, lo que traduce la alta sensibilidad dentro de este grupo. También detectamos valores superiores de IST en homocigotos H63D y heterocigotos compuestos (C282Y/H63D) comparando con no mutados o heterocigotos H63D o C282Y exclusivamente ($p < 0,01$). La sensibilidad y especificidad comparando los no mutados y mutados heterocigotos compuestos fue de 68,1% y 74,4% respectivamente, lo que indica que el IST tiene baja sensibilidad para este genotipo.

*Discusión:* Debido a las recientes actualizaciones en cuanto a los cambios de la clasificación de hemocromatosis según el grupo BIORION (en gen HFE/No HFE), hemos querido valorar el perfil del hierro como predictor de los genotipos mutados para HFE (mutaciones C282Y y H63D). Hemos comprobado que la ferritina no nos sirve como marcador para discriminar paciente con hemocromatosis de la población general, tratándose de un reactante fase aguda que obliga a descartar otras patologías. En cambio el IST si nos permite identificar a dichos paciente, aunque no nos permite diferenciar entre heterocigotos C282Y y H63D y los no mutados pero si nos sirve para discriminar entre los homocigotos C282Y, H63D y heterocigotos compuestos. Los pacientes sin determinación de IST pueden corresponder a casos con indicación inadecuada o a estudios

familiares, en los cuales no se precisa ningún requisito previo, dado el interés del diagnóstico precoz y seguimiento para prevenir complicaciones.

**Comparaciones múltiples.** Variable dependiente: IST

| Gen HFE | Gen HFE | Diferencias de medias | Error estándar | Sig. |
|---|---|---|---|---|
| No mutado | Heterocigoto H63D | -2,7326 | 1,6453 | 0,97 |
| | Homocigoto H63D | -6,7623 | 2,55584 | 0,008 |
| | Heterocigoto C282Y | -0,5379 | 3,0170 | 0,858 |
| | Homocigoto C282Y | -41,5453 | 6,0833 | < 0,001 |
| | Heterocigoto Compuesto | -15,3498 | 3,7651 | < 0,001 |
| Heterocigoto compuesto | Heterocigoto H63D | 12,6172 | 3,8240 | 0,001 |
| | Homocigoto H63D | 8,5876 | 4,2966 | 0,046 |
| | Heterocigoto C282Y | 14,8101 | 4,5846 | 0,001 |
| | Homocigoto C282Y | -26,1955 | 6,9944 | < 0,001 |
| | No mutado | 15,3498 | 3,7651 | < 0,001 |

*Conclusiones:* Es obligado realizar un IST previo al estudio genético, dada la baja prevalencia de HH en IST 45% y resultado de genotipo no mutado para el gen HFE, deberían ser completados con estudio de otros genes (no HFE) por alta probabilidad de HH.

**Bibliografía**


1. Girelli D, Busti F, Brissot P, *et al.* Hemochromatosis classification: update and recommendations by the BIOIRON Society. Blood. 2022.


0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.