



## 2037 - HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA, UTILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO

*Tatiana Bohórquez Arcila, Leticia Salcedo Martín, David Puertas Miranda, Pablo Martínez Rodríguez, Inmaculada Izquierdo Pérez y María Luisa Pérez García*

*Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca, España.*

### Resumen

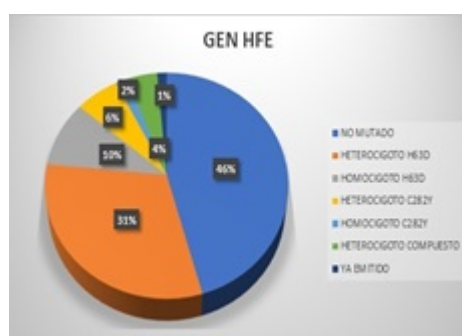
**Objetivos:** La hemocromatosis hereditaria (HH) es una enfermedad, predominantemente de varones, caracterizada por una sobrecarga de hierro debido a un aumento en la absorción intestinal por un fallo en la regulación de la hepcidina. Los síntomas y signos son consecuencia de la acumulación excesiva de hierro en tejidos y órganos, como piel, corazón, hígado, páncreas y articulaciones. El diagnóstico y tratamiento tempranos son fundamentales, ya que la HH puede ocasionar daños graves en los órganos afectados. Sin embargo, el diagnóstico precoz es frecuentemente complicado debido a la presentación clínica leve e inespecífica y falta de estudio genéticos.

**Métodos:** Se llevó a cabo un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo y de corte transversal en un hospital de tercer nivel, utilizando una base de datos de pacientes a los que se les solicitó prueba genética del gen HFE para la HH, en un periodo de 3 años (2020-2022). Se registraron variables demográficas, analíticas y estudios genéticos relacionados con la enfermedad. Los datos se analizaron utilizando el programa estadístico SPSS 28.0.1.1

**Resultados:** De los 799 pacientes, el 73,2% fueron hombres y el 25,7% mujeres. La media de edad fue de  $55,4 \pm 16,3$  años en hombres y  $55,3 \pm 19$  en mujeres ( $p = 0,924$ ). En el año 2020, de un total de 214 pacientes, el 27,4% fueron solicitados desde Medicina Interna, mientras que un 24,3% y un 22,4% fueron derivados desde Atención Primaria y A. Digestivo respectivamente. En el año 2021, el total de pacientes derivados fue de 156, con un 35,9% desde Medicina Interna, seguido por A. Digestivo (15,4%) y por último por Atención Primaria (14,5%). En 2022, el total de pacientes incrementó hasta los 434, siendo Atención Primaria quien más pacientes derivó (53%), seguida de A. Digestivo (17,3%) y Medicina Interna (16,1%). Atendiendo a los genes implicados, 364 pacientes (45,6%) presentaron genotipo no mutado, 246 pacientes (30,8%) heterocigoto para el gen H63D, 77 pacientes (9,6%) homocigoto para el gen H63D, 50 pacientes (6,3%) heterocigoto para el gen C282Y, 14 pacientes (1,8%) homocigoto para el gen C282Y, y 35 pacientes (4,4%) heterocigoto compuesto.

Sexo	Frecuencia	Porcentaje
Hombre	585	73,2
Mujer	205	25,7
Parcial	790	98,9
Perdidos	9	1,1
Total	799	100,0

Gen HH	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
No mutado	364	45,6	45,7	45,7
Heterocigoto H63D	246	30,8	30,9	76,5
Homocigoto H63D	77	9,6	9,7	86,2
Heterocigoto C282Y	50	6,3	6,3	92,5
Homocigoto C282Y	14	1,8	1,8	94,2
Heterocigoto compuesto	35	4,4	4,4	98,6
Ya emitido	11	1,4	1,4	
Parcial	797	99,7	100	
Perdidos	2	0,3		
Total	799	100,0		100,0



**Conclusiones:** Los datos clínicos y analíticos en la sospecha de HH deben ser apoyados por resultados genéticos. A pesar de numerosas solicitudes, un porcentaje bajo presentan mutaciones que condicionan una confirmación (homocigotos para la C282Y y heterocigotos compuestos C282Y/H63D). La mayor parte de los portadores en heterocigosis de un solo gen predisponen a una sobrecarga férrica que se verá condicionada a otros factores (alcohol, esteatosis, hepatopatías víricas...). Detectando un 45% de pacientes no mutados, se debe valorar la correcta indicación del estudio, y ampliar a genes No HFE si fuera necesario. Es importante resaltar que a pesar de que en las mujeres se suele diagnosticar de manera más tardía (debido a pérdidas ginecológicas), en nuestro centro no se encontraron diferencias estadísticamente significativas entre ambos sexos. Así mismo las diferencias en el total de derivaciones mucho menor entre 2020-2021 y 2022 son atribuibles a la pandemia por SARS-CoV-2.