Rev Clin Esp. 2013;213(Espec Congr):671

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

RV-17. - MUTACIONES DEL GEN HFE, SOBRECARGA DE HIERRO E HIPERTRIGLICERIDEMIA

M. Méndez Bailón[1], P. Ryan Murúa[2], N. Muñoz Rivas[2], J. de Miguel Yanes[3], J. Marco Martínez[1], A. del Castillo Rueda[4], T. Talaván Zañón[5]

[1]Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. [2]Servicio de Medicina Interna, [5]Servicio de Bioquímica. Hospital Infanta Leonor. Madrid. [3]Servicio de Medicina Interna. Hospital del Sureste. Arganda del Rey (Madrid). [4]Unidad de Ferropatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen

Objetivos: Evaluar el grado de asociación de las distintas mutaciones del gen HFE con la sobrecarga bioquímica de hierro y el nivel de triglicéridos en una población de 839 pacientes en estudio ambulatorio.

Métodos: Estudio descriptivo, transversal de 839 pacientes que acudieron para estudio ambulatorio por alteraciones del metabolismo del hierro con elevación de la ferritina o del IST. A todos ellos se les solicitó determinación genética para las mutaciones del gen HFE de la hemocromatosis hereditaria (HH) en el Hospital Universitario Infanta Leonor desde abril de 2008 hasta abril de 2012. Se evaluaron variables como la edad, el sexo así como determinaciones bioquímicas que incluyeron: glucosa, IST, hierro ferritina y perfil lipídico (colesterol, HDL, LDL y triglicéridos). Posteriormente, se realizó un análisis bivariante con t de Student y chi cuadrado de las variables cuantitativas y cualitativas, respectivamente. Se compararon dos grupos (IST mayor y menor del 45%). Con las variables de asociación estadística bivariante se realizo una análisis de regresión logística para valorar el grado de asociación independiente con la sobrecarga fenotípica de hierro (IST > 45%).

Resultados: La edad media fue de 53,5 ± 15,4 años con un IST medio de 34,8 ± 15,3% y unos valores medios de ferritina 475,8 ± 359,6 ng/dl. El 78% de los enfermos incluidos eran varones. La sobrecarga de hierro evaluada por IST por encima del 45% se encontró en el 20,5% de los pacientes. Los hombres presentaron más sobrecarga de hierro por IST que las mujeres 86% vs 15% p = 0,005, respectivamente. La ferritina estaba elevada > 370 ng/dl en el 58% de los casos. Las mutaciones que se determinaron asociadas al gen HFE fueron: homocigosis C282Y (1%), heterocigosis H63D/C282Y (6%), heterocigosis H63D (30%), homocigosis H63D (10%), heterocigosis S65C (1%). El 40% no presentaron ninguna mutación asociada al gen HFE. La presencia de las mutaciones HFE (C282Y en homocigosis y heterocigosis C282Y/H63D) se asociaron a IST > 45% (77% vs 22% p = 0,001 y 22% vs 37% p = 0,026), respectivamente La elevación de los triglicéridos se asoció a IST > 45% (190 mg/dl vs 136 mg/dl; p 0,0001). Al realizar el análisis de regresión logística la presencia de las mutaciones del gen HFE (OR 2,99; p = 0,003) y la elevación de los triglicéridos > 180 mg/dl (OR 4,26; p = 0,001) se mantuvieron como factores independientes asociados a la sobrecarga bioquímica de hierro (IST > 45%).

Conclusiones: La sobrecarga de hierro es más frecuente en varones y en sujetos con hipertrigliceridemia, lo que sugiere una interacción entre el metabolismo del hierro y el de los triglicéridos. Las mutaciones "clásicas" del gen HFE con mayor penetrancia (homocigosis C282Y y heterocigosis C282Y/H63D) son las

que más se asocian a sobrecarga férrica fenotípica (IST > 45%).La elevación observada del la ferritina observada no se ha asociado a las determinaciones genéticas. Cuando se demuestra sobrecarga de hierro sin mutaciones genéticas conocidas se debe considerar el DIOS (síndrome dismetabólico con sobrecarga de hierro) que aparece en pacientes con síndrome metabólico y/o resistencia a la insulina en los que se confirma sobrecarga de hierro sin mutaciones.

0014-2565 / © 2013, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.