



## V-236. - SERIE DE CASOS: HEMOCROMATOSIS, LA OTRA ENFERMEDAD

M. Muñoz Reyes<sup>1</sup>, M. Alcalá Peña<sup>2</sup>, M. Adrián<sup>1</sup>, G. María<sup>1</sup>, S. María<sup>1</sup>, P. Eva<sup>1</sup>, G. María<sup>1</sup>, R. Jorge<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna, <sup>2</sup>Servicio de Genética e Inmunología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. Badajoz.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar las características clínico-analíticas y fenotípicas, comparándolas con estudios previos publicados, de los pacientes diagnosticados de Hemocromatosis (HH) en nuestro servicio de Medicina Interna, desde que realizamos el análisis genético del gen HFE en nuestro Hospital.

**Métodos:** Incluimos a 13 pacientes portadores de HH (mutaciones C282Y/C282Y y C282Y/H63D) durante un periodo de tiempo de 3 años, en los que se analizaron los principales datos clínicos y analíticos, y se valoró la influencia de 4 variables en la intensidad de la sobrecarga de hierro.

**Resultados:** De los 13 pacientes analizados (6 hombres y 7 mujeres), con una edad media de 50,7 años, un 61,5% de los pacientes no mostró ninguno de los síntomas típicos de la enfermedad. Los síntomas iniciales más frecuentes fueron la hiperpigmentación y las artralgias. Un 15,4% presentaba alteraciones del metabolismo de la glucosa, que resultaron ser los mismos pacientes que ingerían alcohol. Se detectó elevación de la sideremia en un 92,8%, del índice de saturación de la transferrina (IST) en un 64,28% y de la ferritina sérica en un 57,14% de los casos, respectivamente, además de objetivarse una elevación de la alaninoaminotransferasa (GPT) en un porcentaje apreciable de pacientes. La ferritina se elevó significativamente más en varones (1.026,17 ng/ml frente a 457,86 ng/ml en mujeres), en > 50 años 815,5 ng/ml frente a 346,2 ng/ml en los < 50 años. El IST fue del 90,47% en los homocigotos C282Y y del 46,97% en el resto de genotipos. Con respecto a la toma de biopsia hepática y realización de RM, no se realizaron, dado que se obtuvo el diagnóstico de la enfermedad con el resto de parámetros definitorios (test genético y alteraciones analíticas). La mayoría siguió tratamiento con flebotomías periódicas.

**Discusión:** La HH es un trastorno autosómico recesivo, que cursa con un importante aumento de la absorción duodenal del hierro, lo que ocasiona su sobrecarga progresiva en el organismo. A lo largo de los años comienzan a aparecer signos y síntomas en diversos órganos, como consecuencia del depósito férrico tisular. El diagnóstico se basa en la historia clínica y familiar, el estudio genético y el estudio ferrocínético. La histología hepática y la cuantificación de hierro en tejido hepático son certeros, pero no obligados a realizar si los anteriores parámetros son compatibles. El tratamiento consiste en la realización de flebotomías periódicas. En esta serie de casos, se demuestra que el fenotipo clínico-analítico de los pacientes con HH puede presentar importantes variaciones en función de la edad, del sexo (en mujeres hay cierta protección por la menstruación y el embarazo) o de otros factores que a su vez pueden inducir sobrecarga de hierro como, por ejemplo, la ingesta de alcohol. De esta forma, en los resultados, se observa que un porcentaje apreciable de pacientes

diagnosticados de HH (mayor que los estudios realizados previamente), no presenta ningún síntoma ni signo clínico propio de la enfermedad en el momento del diagnóstico, si bien la edad media es de 50 años, por lo que una población de mayor edad expresaría más síntomas. Habría que destacar la elevación de la GOT en un porcentaje elevado de pacientes. Usando como corte el 50%, el IST es el parámetro que más puede ayudar en el diagnóstico temprano de la enfermedad (menos elevado), si encontrando diferencias según genotipo, como ya se había descrito previamente.

*Conclusiones:* La HH es un trastorno de base genética cuya expresión fenotípica estaría influida por la propia historia natural de la enfermedad (edad y sexo) y por determinados factores ambientales como el alcohol. Para su diagnóstico y tratamiento basta con demostrar hallazgos clínico-analíticos compatibles, que se apoyen de un diagnóstico genético. Con respecto a estudios previos, llama la atención un mayor porcentaje de pacientes asintomáticos, un menor número de diabéticos, así como unos IST elevados en menor medida. Sigue llamando la atención una elevación de la GOT, que bien podría valorarse como dato analítico de sospecha.