



IF-008 - INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE ASOCIADA A LA MUTACIÓN C282Y DEL GEN HFE DE LA HEMOCROMATOSIS

A. Martínez Zapico, S. Suárez Díaz, E. García Carús, H. Gómez Rodríguez, J. Rugeles Niño, R. Gómez de la Torre, L. Caminal Montero

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo (Asturias).

Resumen

Objetivos: La inmunodeficiencia común variable (IDCV) es un síndrome que incluye un grupo heterogéneo de enfermedades inmunológicas habitualmente de etiología desconocida, que se caracterizan por niveles disminuidos de inmunoglobulinas y escasa o nula respuesta a las vacunaciones. En ocasiones se pueden asociar a enfermedades autoinmunes o neoplasias. Presentamos 2 pacientes, familiares de primer grado (tía y sobrino), con IDCV y mutaciones del gen HFE asociadas a la hemocromatosis.

Métodos: Revisión de las historias clínicas de forma retrospectiva registrados en la base de datos de la Unidad de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas del Hospital Universitario Central de Asturias.

Resultados: Se presentan en la tabla.

| | Caso 1: mujer 78 años (exitus) | Caso 2: varón 49 años |
|-------------------------|---------------------------------|--|
| Año de Dx | 2012 | 2011 |
| Hemocromatosis | Sí | No |
| Mutación del gen | C282Y homocigosis | C282Y heterocigosis H63D heterocigosis |
| Clínica | Bronquitis, neumonías, diarreas | Bronquitis, neumonías, sinusitis |
| Sangrías | Sí | No |
| Ig iv | No | Sí |
| Respuesta a vacunas | No | No |
| Ig (700-1.600 g/l) | 413 | 299 |
| Ferritina (13-150 ng/l) | 304 | 58 |

Discusión: Los enfermos con hemocromatosis presentan mayor riesgo para desarrollar algunas infecciones, y ante el temor de que podrían favorecer las infecciones se solían excluir de las hemodonaciones. En el año 2000 se describió por primera vez una serie de 8 pacientes con hemocromatosis y homocigosis de la mutación C282Y en el gen HFE, que desarrollaron infecciones graves, y fueron diagnosticadas de IDCV, sin que se hayan comunicado otros casos desde entonces. Nuestros enfermos, uno con homocigosis y otro en heterocigosis para la mutación C282Y del gen HFE, familiares de primer grado y sin sobrecarga férrica, presentan una forma benigna de IDCV, sin

que pudiéramos estudiar otros familiares.

Conclusiones: Dentro de los enfermos con IDCV existe un pequeño número de enfermos con mutaciones en el gen HFE, como nuestros enfermos, cuya identificación podría definir un subgrupo con características clínicas diferentes.