



V-222 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL ESPECTRO CLÍNICO Y GENÉTICO DE HEMOCROMATOSIS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

M. Trigueros Genao, L. Bailón Álvarez, M. Rico Briñas, R. Marín Baselga, M. González Barral, R. Barín, M. Rodríguez Dávila, J. Camacho Siles

Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Resumen

Objetivos: La hemocromatosis hereditaria (HH) es una enfermedad genética relacionada con un aumento en la absorción intestinal del hierro desde el nacimiento que se asocia a un estado de hiperferritinemia permanente, en la mayoría de los casos asintomático inicialmente. El hallazgo de valores elevados ferritina en ausencia de anemia y ferropenia debe alertar al clínico y evocarse el diagnóstico ya que con la evolución el hierro se acumula en diversos órganos (hígado, páncreas, corazón, etc.) provocando trastornos potencialmente graves. El objetivo de nuestro estudio es analizar las características clínicas, analíticas y genéticas de pacientes diagnosticados de HH en la consulta de Medicina Interna.

Métodos: Se incluyeron pacientes diagnosticados de HH y se analizaron datos epidemiológicos, clínicos, analíticos y espectro de mutaciones. También se comparó las características clínicas y analíticas en cada grupo de mutaciones.

Resultados: Muestra de 31 pacientes diagnosticados en nuestro centro en el periodo 2005-2015. El 90,3% varones, con edad media al diagnóstico de 46,5 años. En el 80,6% de los casos el hallazgo casual de hiperferritinemia en sangre llevó al diagnóstico con un valor medio de 730,06 nmg/dL y de IST del 54%. En el 9,7% de los casos se diagnosticó en el contexto del estudio genético familiar. El 67,7% de los pacientes se encontraban asintomáticos al diagnóstico, presentando un 22,6% uno de los síntomas siguientes: hepatomegalia, hiperpigmentación, esplenomegalia o diabetes. En la mayoría de los pacientes (41,94%) se detectó heterocigosis combinada para H63D y C282Y. En 13 de los pacientes seguidos se estudió el grado de depósito de hierro en hígado bien por biopsia o por resonancia de los cuales el 38,46% mostraron un afectación grave.

Discusión: La mayoría de estudios publicados muestran que valores de IST mayores del 60% en hombres y alrededor del 50% en mujeres se asociaron a alteraciones del metabolismo del hierro con un 95% de sensibilidad (Pippard. Lancet, 1997). No obstante, nuestros datos revelan que el motivo de sospecha clínica inicial fue la elevación de la ferritina. En nuestra población la edad media al diagnóstico es de 46 años lo que contribuye a la proporción mayoritaria de asintomáticos similar a otros estudios donde entorno al 75% de los pacientes se encontraban asintomáticos inicialmente (McDonnell et al. Am J Med, 1999). Los pacientes heterocigotos C282Y/H63D se asocian a escasa repercusión clínica mientras que los homocigotos C282Y son los que mayor depósito de hierro y

afectación clínica presentan (Bulaj et al. N Engl J Med, 1996; Bacon et al. Ann Intern Med, 1996) que en nuestra muestra representan sólo 2 pacientes ambos sintomáticos. Las guías de práctica clínica actuales no recomiendan realizar biopsia en pacientes homocigotos C282Y o heterocigotos compuestos con ferritina < 1.000 en ausencia de elevación de transaminasas y enolismo (Bacon et al. Hepatology, 2011). En nuestra muestra se realizaron 4 biopsias hepáticas y 9 RM hepáticas.

Conclusiones: Nuestros pacientes se diagnosticaron en su mayoría ante hallazgos analíticos encontrándose asintomáticos de manera similar a otras series descritas en la literatura. El manejo diagnóstico y terapéutico se hizo de acuerdo a las guías clínicas actuales.