



## V-050 - HEMOCROMATOSIS: DESCRIPCIÓN DE LAS CAUSAS DE SOLICITUD DE GEN HFE, DERIVACIÓN A ESPECIALISTAS Y ANÁLISIS DE DICHA POBLACIÓN

J. Velasco Franco<sup>1</sup>, M. Martín-Toledano<sup>1</sup>, M. Salas Cabañas<sup>1</sup>, A. Ruiz<sup>1</sup>, J. Castro<sup>1</sup>, L. Fernández-Espartero<sup>1</sup>, J. Peinado<sup>2</sup>, P. Reales<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Hospital Gutiérrez Ortega. Valdepeñas (Ciudad Real). <sup>2</sup>Cirugía Vascular. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

### Resumen

**Objetivos:** Recoger las solicitudes de genética de hemocromatosis con el objetivo de analizar la motivación de dicha solicitud, la necesidad o no de remisión a la consulta del especialista y describir las características de la población.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo para el que recogimos de la base de datos del hospital general de Valdepeñas el total de solicitudes de genética de hemocromatosis entre octubre de 2013 y marzo de 2015, así como la indicación de dicha solicitud, la motivación o no de derivación por parte del médico de atención primaria y las características demográficas de los pacientes incluidos.

**Resultados:** El total de pacientes incluidos en el estudio fue de 79. 65 eran hombres (82,3%) la edad media fue de 52,9 años. No se obtuvo ningún homocigoto para la mutación C282Y, encontrándose 6 heterocigotos (7,5%), 2 HD63/C282Y (2,53%), 10 homocigotos HD63 (12,6%) y 23 heterocigotos HD63 (29,11%). El resto, 38 pacientes, fueron negativos (48,1%). El motivo de la petición fue hiperferritinemia en un 73,4%, elevación de enzimas hepáticas (5,1%), estudio familiar (5,1%), hipersideremia (5,1%), hiperbilirrubinemia (1,3%), poliglobulia (1,3%) y no consta (8,9%). Del total de pacientes, el 38% no fueron derivados a la consulta especializada y del resto (62%) fueron derivados a Medicina Interna (35,4%), Digestivo (21,5%), Endocrino (2,5%), Cardiología (1,3%), Reumatología (1,3%). Para analizar las variables de laboratorio dividimos a los pacientes en 3 grupos. 1. Hemocromatosis (homocigotos y doble heterocigotos); 2. Genética positiva no diagnóstica (heterocigotos para HD63 o C282Y). 3. Genética negativa. La media de ferritina del grupo de hemocromatosis fue de 732,18, 509 para el grupo de genética positiva no diagnóstica y 502. 32 para el grupo de genética negativa. Los valores medios de IST fueron 45,68, 38,56 y 33,86 respectivamente. Al comparar los factores de confusión se encontraron más elevados en el grupo de pacientes con genética negativa (tabla).

Factores de confusión				
	Diabetes	Dislipemia	Obesidad	Alcohol
Genética de hemocromatosis positiva	2	3	1	2
Genética de hemocromatosis negativa	8	9	9	8

*Discusión:* La incorporación de la genética de hemocromatosis en la evaluación de la sobrecarga férrica ha facilitado el proceso diagnóstico. La generalización de su uso ha provocado por otra parte un uso abusivo con dudosa indicación en algunos casos y la remisión a la consulta del especialista para la interpretación de dicho test. En nuestra muestra, en más del 75% de los casos encontramos motivos suficientes para valorar el estudio genético (hiperferritinemia, estudio familiar), pero destacamos que hubiera sido más eficiente descartar otros posibles factores independientes de elevación de ferritina.

*Conclusiones:* En nuestra muestra observamos que la petición de la genética de hemocromatosis tiene justificación en un porcentaje importante de pacientes. Una manera de evitar estudios genéticos innecesarios sería descartar antes otros posibles factores de elevación de ferritina e IST, lo que ahorraría el estudio en un porcentaje no desdeñable de casos.