Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):145

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-304 - SERIE DE CASOS DE HEMOCROMATOSIS EN UN HOSPITAL COMARCAL: ESPECTRO CLÍNICO Y GENÉTICO DE LA ENFERMEDAD

P. Martínez García[1], M. Álvarez Pérez[1], I. Maderuelo Riesco[2], D. Blanco Suárez[2], M. Menéndez Calderón[1], M. Platero Fernández[1], T. Rubio Alfonso[3], E. Capín Sampedro[4]

[1]Medicina Interna, [3]Farmacia, [4]Cardiología. Hospital Comarcal de Jarrio. Coaña (Asturias). [2]Urgencias. Fundación Hospital de Jove. Gijón (Asturias).

Resumen

Objetivos: Analizar las características clínicas, genéticas y analíticas de los pacientes atendidos en consulta de Medicina Interna de nuestro hospital comarcal, desde 1996 hasta marzo 2016.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo realizado mediante la revisión de historias clínicas de pacientes diagnosticados de hemocromatosis, recogiendo datos demográficos, metabolismo del hierro, pruebas hepáticas, análisis genético del gen HFE, grado de depósito de hierro y tratamiento.

Resultados: Se obtuvo una muestra de 17 pacientes diagnosticados de hemocromatosis. El 76,47% fueron hombres y el 23,53% mujeres, con una edad media global al diagnóstico de 53 años (mínima 20, máxima 71). El motivo que llevó al proceso diagnóstico fue: alteraciones analíticas del metabolismo del hierro en el 58,82%, artralgias/artritis 23,53%, estudio genético familiar 17,65%. El 70,59% de los pacientes se encontraban asintomáticos al diagnóstico, presentando un 29,41% alguno de los siguientes síntomas o signos: artralgias/artropatía, hepatoesplenomegalia, glucemia basal alterada. Todos los casos presentaron alguna alteración en el metabolismo del hierro al diagnóstico, con unos valores medios de ferritina 747,53 ng/ml (130-1.500), IST 73,98% (31-94) y sideremia 177,88 ?g/dL (21-282). El 41,18% de los pacientes presentaba alguna alteración en las pruebas de función hepática. Se pudo acceder al estudio genético del gen HFE en el 94,11% de los casos, siendo homocigotos para C282Y el 68,75%, heterocigotos compuestos H63D/C282Y el 18,75% y no detectándose mutación en el 12,5% de los casos. Se realizó biopsia hepática al 58,82% de los pacientes, detectándose una siderosis hepática grado IV de Rowe al 50%, grado III, II y I al 10% de los pacientes (una muestra fue insuficiente y otra mostró una hepatitis reactiva inespecífica). Solo se realizó RM a un caso. Se realizaron sangrías periódicas en el 70,59% de los enfermos.

Discusión: La hemocromatosis hereditaria ha sido definida como un "error innato del metabolismo del hierro que desemboca en una sobrecarga progresiva de hierro en las células parenquimatosas del hígado, páncreas y corazón". Los signos y síntomas incluyen astenia, artralgias y dolor abdominal, en pacientes con moderado aumento de transaminasas, pudiendo observarse hepatomegalia. El diagnóstico suele hacerse frecuentemente en etapas asintomáticas, como ocurre en nuestro trabajo (70,59% asintomáticos al diagnóstico). El diagnóstico se basa en la historia clínica y familiar, el estudio genético y el estudio ferrocinético, siendo certera la biopsia y cuantificación de hierro hepática, pero no indicándose de manera sistemática (se realizó biopsia solamente al 58,82% de los pacientes de nuestro estudio). El principal motivo que llevó al diagnóstico en este trabajo fueron las alteraciones del metabolismo del hierro (58,82%), sugiriendo el

diagnóstico un IST > 45% (73,98% de media en nuestra experiencia) y una ferritina > 300 ng/ml en hombres y > 200 ng/ml en mujeres (747,53% en el trabajo). Como se reflejan en nuestros resultados, la mutación más frecuente es la C282Y en homocigosis (80% en la literatura frente a 68,75% en nuestro trabajo). Las flebotomías constituyen el tratamiento esencial de la hemocromatosis y están indicadas si existe un acúmulo excesivo de hierro; fueron tratados el 70,59% de los pacientes.

*Conclusiones:*1. Nuestros pacientes se diagnosticaron en mayor parte en base a alteraciones del metabolismo del hierro. 2. Un 70,59% se encontraban asintomáticos al diagnóstico. 3. El hallazgo más frecuente en estudio genético HFE fue la homocigosis C282Y. 4. Se realizó biopsia hepática aproximadamente a la mitad de los pacientes. 5. El tratamiento con flebotomías se realizó al 70.59% de los enfermos.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.