



## V-148 - DESCRIPTIVO DE UNA COHORTE DE 100 HEMOCROMATOSIS HEREDITARIAS (HH) DE UNA CONSULTA DE MEDICINA INTERNA

S. Ruiz Zamora, N. López Osle, L. Ceberio Hualde y H. Fernández Linares

Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

### Resumen

**Objetivos:** Descripción de 100 casos de HH en seguimiento en CCEE de M. Interna. La HH, cuyo fundamento es la sobrecarga tisular de hierro (bien a nivel hepático, cardiaco, endocrino, cutáneo o articular), puede estar causada por diversas mutaciones en genes distintos, reguladores de la homeostasis del hierro. Mientras que la tipo 2 o juvenil (gen HJV o HAMP), 3 (gen TFR2) y 4 (gen de la ferroportina SLC40A1) son enfermedades minoritarias, no así la de tipo 1, la más común (gen HFE, autosómica recesiva, siendo las mutaciones de mayor riesgo de desarrollo de HH la homocigosis para C282Y y heterocigosis compuestas para C272Y/H63D). Cursan con elevación del índice de saturación de la transferrina (IST%) > 45% y de la ferritina sérica. La RM hepática es capaz de detectar, cuantificar y monitorizar la sobrecarga visceral, sustituyendo a la clásica biopsia invasiva; así como detectar hepatocarcinoma, (complicación potencial de la HH). El tratamiento consiste en flebotomías repetidas. En caso de intolerancia por anemización o hipotensión, existe tratamiento quelante.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo de 100 casos de HH en seguimiento en CCEE de M. Interna del H. Cruces (Vizcaya) en términos epidemiológicos, diagnósticos (analíticos y de imagen), terapéuticos y evolutivos.

**Resultados:** La serie consta de 21 mujeres y 79 varones, con edad media de 57,7 años al corte actual y 51,2 años de edad media al diagnóstico (49,5 años en varones y 58,3 en mujeres). La distribución genotípica, por orden de prevalencia es la siguiente: 29% heterocigotos compuestos C282Y/H63D, 20% homocigotos C282Y, 23% heterocigotos H63D, 14% homocigotos H63D, 11% heterocigoto C282Y, 1% heterocigoto S65C, 1% HH tipo 4 y 1% sin identificación de mutación en el gen HFE (pendiente de completar estudio genético). Analíticamente, mostraron elevación de enzimas hepáticas el 15% (no revistiendo gravedad en ningún caso). Al diagnóstico, la ferritinemia media fue de 779,6 (sobrepasando en el 29% los 1.000 ng/mL), y el IST% medio, de 53,42%. En cuanto a la sobrecarga férrica visceral, fue inferida vía RM hepática, ahorrando biopsia de esta localización (con 1 sola excepción). Realizada al diagnóstico en el 88% de los sujetos, evidenció sobrecarga moderada-grave en el 56,8% y leve-ausente en el 43,2%. Por subgrupos, existió sobrecarga moderada-grave en el 60,5% de las formas genotípicas de alto riesgo de HH vs en el 51,2% de los genotipos de menor riesgo. La RMN se empleó además como herramienta de seguimiento en el 10% (de éstos, 100% redujeron o eliminaron los depósitos). Desde el punto de vista terapéutico, los requerimientos de flebotomías de mantenimiento son trimestrales (o más asiduos) en el 50%, semestrales en el 24% y

de frecuencia anual o menor (o nulas) en el 26%. Destaca su buena tolerabilidad (sólo 4% sufrieron hipotensión o anemia, no existiendo necesidad de sustitución por quelantes del hierro). Pese a las sangrías, la media de Hb es de 14,7 (sólo 3%, Hb < 12). En referencia a la evolución tras tratamiento, en el momento de corte actual, la ferritina media es de 244,5 (no logrando el objetivo de < 150 en el 51%) y el IST% medio, es de 39,6% (cumpliendo objetivos de IST < 45% en el 74%). Por último, 1 solo sujeto desarrolló hepatocarcinoma (en contexto de hepatopatía alcohólica).

*Discusión:* Nuestra serie es concordante con lo descrito en cuanto al predominio masculino y al debut casi una década más tardío en la mujer. Sin embargo, destaca el predominio de los heterocigotos compuestos en vez de la mutación homocigota C282Y, más habitual en la literatura. La importante prevalencia de genotipos de bajo riesgo, con sobrecargas férricas moderadas-graves, puede quedar justificado por el hábito enólico como corresponsable de la sobrecarga férrica. La RMN resultó una herramienta no invasiva (sustituyendo a la biopsia) y útil, tanto al diagnóstico como en el seguimiento. El manejo con flebotomías es un tratamiento bien tolerado y eficaz.

*Conclusiones:* Para concluir, desatacar la eficacia e inocuidad de la RMN hepática frente a la biopsia en los últimos años y la labor del internista en el seguimiento de la HH y sus potenciales complicaciones.