



## V-146 - HEMOCROMATOSIS NO HFE Y HEPCIDINA SÉRICA, SERIE DE CASOS Y CONTROLES

A. García García, M. Pulfer, A. López Aparicio, M. J. Morán-Jiménez, M. I. Moreno-Carralero y A. del Castillo - Rueda

Unidad de Ferropatología. Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** La hepcidina es una hormona de origen peptídico y síntesis hepática fundamental en el metabolismo del hierro. La hemocromatosis es una enfermedad caracterizada por el depósito de hierro en los tejidos. Las formas clásicas causadas por mutaciones en el gen HFE se caracterizan por un mal funcionamiento de la hepcidina encontrándose generalmente disminuida. Existen algunos tipos de hemocromatosis no asociadas a mutaciones del gen HFE (H no HFE). El objetivo de este estudio es comparar los niveles de hepcidina en pacientes con hemocromatosis no HFE frente a pacientes sanos.

**Material y métodos:** Se trata de un estudio de casos y controles donde se comparan los niveles de hepcidina en pacientes con hemocromatosis sin mutación en el gen HFE frente a pacientes sanos. Los niveles de hepcidina fueron determinados mediante un kit comercial de ensayo inmunoenzimático (DRG Instruments, GmbH, Marburg, Alemania). En los controles la media de hepcidina sérica es de 18,36 ng/ml, y el rango es entre 2-20 ng/dl. El análisis estadístico fue realizado mediante SPSS versión 21.0 software. La comparación de los resultados de ambos grupos se realizó utilizando el test U-Mann-Whitney. Se consideró estadísticamente significativo  $p < 0,05$ .

**Resultados:** Se incluyeron un total de 23 pacientes. Ocho de los cuales presentaban hemocromatosis no HFE y quince eran controles sanos. Dentro del primer grupo 6 pacientes eran hombres mientras que 2 eran mujeres. La media de edad de los pacientes incluidos los controles fue de 55 años. Se realizó un análisis de comorbilidades donde el 25% de los pacientes eran exfumadores mientras que otro 25% presentaban consumo de tabaco activo. El 63% de los pacientes cumplía criterios de diagnóstico de síndrome metabólico. Los niveles medios de hepcidina obtenidos en el grupo de hemocromatosis no HFE fue del 25,88 mientras que en el grupo de control fue de 8,53 ( $p = 0,034$ ).

**Discusión:** Aunque el número de pacientes incluidos es reducido, nuestros hallazgos demuestran que los niveles de hepcidina se encuentran elevados en el grupo diagnosticado de H no HFE lo que supone que estos pacientes tienen un menor riesgo de sobrecarga de hierro aunque otros factores como el síndrome metabólico pueden favorecerlo.

**Conclusiones:** En la sobrecarga de hierro de pacientes con H no HFE, influyen diversos factores, uno de los cuales puede ser el síndrome metabólico en los cuales esta aumentada la hepcidina, aunque

en los pacientes presentados no justificaría la sobrecarga. Por lo que habría que investigar otros factores genotípicos o fenotípicos.