Rev Clin Esp. 2014;214 (Espec Congr):1154

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-49. - DESCRIPCIÓN DEL ESPECTRO DE MUTACIONES DE LA HEMOCROMATOSIS EN EL ÁREA DE SALUD DE TOLEDO

R. Gamboa Rojo[1], J. González Moraleja[1], C. de Diego Boguñá[2], S. Zafar Iqbal-Mirza[1]

[1]Servicio de Medicina Interna, [2]Servicio de Genética. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Resumen

Objetivos: Las publicaciones anglosajonas relacionan claramente el desarrollo de esta enfermedad con la mutación C282Y en sus diversas variantes, pero le dan menos valor a mutaciones como la H63D, que son las más frecuentes en nuestra área. Describir el espectro de mutaciones relacionadas con la predisposición a la hemocromatosis en el área de salud de Toledo y comparar la media de ferritina de cada grupo para ver si hay diferencias en la predisposición al desarrollo de la enfermedad.

Métodos: Desde el año 2008 al 2012, se recogieron todas las mutaciones relacionadas con las hemocromatosis hereditarias, encontradas en el servicio de genética de nuestro centro, que engloba un área de 415.000 habitantes. Se recogieron diversas variables demográficas, así como los niveles de ferritina y el índice de saturación de la transferrina. Se comparó la media de los niveles de ferritina según las mutaciones encontradas para ver si había diferencias significativas. Se hizo un análisis bivariado y más tarde multivariante ajustando por la edad y el sexo.

Resultados: Se recogieron 1.451 casos, de ellos 1.103 fueron varones (76%). En 538 (37,1%) no se encontró ninguna mutación conocida. En 913 casos se encontró alguna de las mutaciones conocidas y constituyeron los sujetos de estudio. Las mutaciones más frecuentes fueron, en primer lugar H63D/WT con 451 casos (50,49%), seguida por H63D/H63D con 137 (15%), C282Y/WT con 122 (13,36%), heterocigoto compuesto C282Y/H63D con 110 casos (12,05%) y homocigoto C282Y/C282Y con 41 (4,5%). El resto de mutaciones menos frecuentes fueron, S65C/WT con 22 casos (2,41%), H63D/S65C con 16 casos (1,75%), S65C/C282Y con 3 casos (0,33%) y por último V59M/WT con 1 caso (0,1%). La media de ferritina según la mutación puede verse en la tabla. En el análisis bivariado no se encontraron diferencias significativas entre ellas. Entre los pacientes con las mutaciones más frecuentes (C282Y homo y heterozigotos, H63D homo y heterozigotos; y heterozigotos compuestos) no se encontró correlación entre los niveles de ferritina y la mutación específica usando regresión lineal múltiple y ANCOVA de 2 factores, corrigiendo por edad y sexo. Los únicos factores que se relacionaron de forma significativa e independiente con los niveles de ferritina fueron la edad (beta = 7,313; $p < 0,001$) y el sexo (beta = -364,827; $p < 0,001$).

Media de los niveles de ferritina de los genotipos más frecuentes		
Genotipo	Media de ferritina (ng/ml)	Desviación estándar
H63D/WT	540,03	444,59
H63D/H63D	568,98	457,79

C282Y/WT	440,43	417,99
H63D/C282Y	422,55	375,98
C282Y/C282Y	518,80	781,92

Conclusiones: 1. En el área de salud de Toledo, las mutaciones más frecuentes del gen HFE son la H63D/WT, seguida por la H63D en homozigosis y en tercer lugar los heterozigotos compuestos H63D/C282Y. 2. No hemos encontrado diferencias significativas en los niveles de ferritina dependiendo de la mutación, ni siquiera al ajustar por edad y sexo. Estos hallazgos irían en contra de considerar a la H63D una mutación con menor predisposición al desarrollo de la enfermedad.

0014-2565 / © 2014, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.