Rev Clin Esp. 2015;215 (Espec Congr):311

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

ER-029 - DESCRIPCIÓN DE UNA COHORTE DE PORFIRIA CUTÁNEA TARDA. RELACIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN HFE Y SOBRECARGA FÉRRICA

M. Pérez Quintana, S. Rodríguez Suárez, P. García Ocaña, A. Camacho Carrasco, V. Sandez Montagut, J. García Morillo

Servicio de Medicina Interna. Unidad de Enfermedades Minoritarias. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

Resumen

Objetivos: Las porfirias son un grupo de enfermedades raras derivadas de un defecto enzimático en la cadena de síntesis del grupo Hemo de la Hemoglobina. De este grupo, la porfiria cutánea tarda es la más frecuente, y se asocia en la mayoría de los casos a infección por virus C, alcoholismo o a enfermedad hepática terminal. Objetivo: analizar las características generales de una cohorte de pacientes con porfirias crónicas atendida en nuestra Unidad de Enfermedades Minoritarias, así como las diferencias entre los pacientes que presentan sobrecarga férrica.

Métodos: Estudio descriptivo observacional retrospectivo de una cohorte de pacientes con porfiria cutánea tarda. Descripción de las principales mutaciones halladas en el gen HFE y su relación con datos de sobrecarga férrica. Los datos se analizaron con el paquete estadístico SPSS 15.0.

Resultados: Nuestra cohorte la componen un total de 31 pacientes con PCT, con una edad media de 51,9 años (mínimo 30, máximo 74 años) 25 hombres (75,8%) y 6 mujeres (18,2%). En cuanto a la etiología, se asociaron a infección por VHC en 14 pacientes (42,4%) y a consumo perjudicial de alcohol en 16 pacientes (48,5%), existiendo 1 caso esporádico (3%). En cuanto al tratamiento de los pacientes, en 12 de los 14 casos asociados a VHC se comenzó terapia antiviral. En 12 (36,4%) de los pacientes se objetivaron datos de sobrecarga férrica en el estudio del metabolismo del hierro, siendo ésta definida como un índice de saturación de transferrina (IST) mayor del 50% en hombres y del 45% en las mujeres. En 14 (42,2%) pacientes de la cohorte se llevaron a cabo sangrías periódicas, 12 de ellos tenían datos de sobrecarga férrica analítica y en otros 4 se pautaron por otras indicaciones, principalmente por asociación con VHC. De los 14 pacientes asociados a VHC, en 12 casos se comenzó tratamiento con terapia antiviral. En 9 pacientes se asoció el tratamiento antiviral con sangrías. De los pacientes que presentan sobrecarga férrica, el 50% presenta mutaciones en el gen HFE. Sin embargo, en la cohorte general la presencia de mutaciones del gen HFE es más baja, del 30%, no siendo esta diferencia estadísticamente significativa. En cuanto a las mutaciones del gen de la hemocromatosis (gen HFE), el cual se sabe que asocia un mayor riesgo de sobrecarga férrica, se encontraron en 11 (33%) de los pacientes. En 9 (27%) de los pacientes la mutación hallada fue la His63Asp y en 1 (3%) paciente se encontró heterocigosis Cys y His. Existe un paciente con mutación no especificada. Si comparamos la sobrecarga férrica en función de la presencia o ausencia de mutación, así como de subtipos, encontramos que el índice de saturación de transferrina (IST) está

por encima del límite de la sobrecarga férrica en los pacientes con mutaciones del gen de la HFE, y que el paciente que asocia mutación Cys tiene el IST más elevado, no siendo esta diferencia estadísticamente significativa.

Conclusiones: La sobrecarga férrica en los pacientes con PCT está aumentada con respecto a la población normal. Las causas de dicha sobrecarga se encuentran actualmente en discusión, siendo una conjunción entre defectos de metabolismo férrico a nivel hepático, la interacción de citotoxicidad con el VHC y también relacionado con la presencia/ausencia de mutaciones del gen HFE. En nuestra cohorte, la prevalencia de mutaciones del gen de la HFE es mayor en el grupo de pacientes con sobrecarga férrica aunque la diferencia no es estadísticamente significativa comparada con el resto de la cohorte. No se han encontrado diferencias significativas entre los subtipos de mutaciones.

0014-2565 / © 2015, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.