



## V-053 - DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE LA HEMOCROMATOSIS. ADECUACIÓN A LAS GUÍAS ACTUALES

N. García-Pozuelo Adalia<sup>1</sup>, B. Ayuso García<sup>1</sup>, C. Gómez Cuervo<sup>1</sup>, A. García Reyne<sup>1</sup>, M. Morán Jiménez<sup>2</sup> y S. Mateo Álvarez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna; <sup>2</sup>Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar la adecuación a las recomendaciones actuales de la AASLD (American Association for the Study of Liver Diseases) de 2011 en el diagnóstico de hemocromatosis hereditaria (HH) en consultas de Medicina Interna (MI) mediante la interpretación del genotipo HFE.

**Material y métodos:** Se incluyeron todos los pacientes con un estudio genético para la detección de mutaciones de la HH en consultas de MI en el Hospital Universitario 12 de Octubre entre abril 2016 a abril 2017. Se recogieron variables epidemiológicas, clínicas y analíticas, así como el resultado del estudio genético, el diagnóstico final registrado por el clínico en el informe (HH ligada a HFE, no ligada a HFE o secundaria) y la indicación de tratamiento con flebotomías. Se estudió la concordancia del diagnóstico reflejado en el informe clínico con el diagnóstico correspondiente según las recomendaciones publicadas en las guías de la AASLD en 2011. Las variables cuantitativas se expresan como porcentajes y las cualitativas como media y desviación estándar. El análisis estadístico se realizó con el SPSS v.15.0.

**Resultados:** Se realizó el test genético en 65 pacientes, de los cuáles el 76,9% fueron varones con una edad media de  $55,18 \pm 14,72$  años. Los motivos de consulta fueron: 77% hiperferritinemia asintomática, 14% estudio de hepatopatía y 3% astenia. El 90% presentaba alguna hepatopatía siendo las causas más frecuentes: 33% síndrome metabólico, 29% esteatosis hepática, 17% alcohólica, 9% VHC, 7% VHB; aunque sólo 3 pacientes presentaban cirrosis. En ningún caso se objetivó sobrecarga férrica iatrogénica ni asociación con hemopatías. Con respecto a los parámetros analíticos presentaban: Hb  $14,93 \pm 1,86$  g/dl; ferritina  $633,44 \pm 512,27$  ng/ml (mediana 524); IST  $41,31 \pm 16,76\%$ ; GOT  $35,77 \pm 30,95$  UI/ml y GPT  $34,42 \pm 27,29$  UI/ml. Se realizó determinación de sobrecarga férrica por RMN hepática en 7 pacientes: 2 no tenían sobrecarga, en 4 sí estaba presente (moderada en 3 de ellos y leve en el restante) y en 1 caso no se pudo cuantificar por artefactos. Con respecto al genotipo HFE se detectaron 2 homocigosis C282Y, 6 heterocigosis compuesta (C282Y/H63D), 7 heterocigosis C282Y, 20 heterocigosis H63D, 2 heterocigosis S65C y 6 pacientes homocigosis H63D; cumpliendo criterios diagnósticos genéticos de la AASLD en 8 casos. Los diagnósticos registrados en la historia clínica fueron 9 HH ligada a HFE, 42 hiperferritinemias secundarias y en 14 causa no especificada. Sólo 3 sujetos fueron tratados con flebotomías (todos ellos con diagnóstico genético de HH según la AASLD). Respecto a la adecuación del proceder diagnóstico, en el 15% de los pacientes estudiados por hiperferritinemia no se había solicitado serología de virus hepatotrofos. El diagnóstico clínico se correspondió a las recomendaciones de la AASLD en 8/9 pacientes. Cuatro pacientes cumplían criterios para estudiar una posible HH no ligada HFE (ferritina mayor de 1.000 ng/mL) pero no se ha ampliado estudio genético y sólo se había realizado RM en 1 de ellos.

*Discusión:* Una adecuada interpretación del estudio genético es esencial para un correcto diagnóstico de los casos de HH, con el fin de evitar tratamientos innecesarios. En nuestro centro se ha logrado una apropiada adecuación del diagnóstico a las recomendaciones en el último año (concordancia en 8/9 casos). Aunque existen aspectos a mejorar como la falta de serologías para virus hepatotropos en un 15% de los pacientes. Asimismo, sería recomendable ampliar el estudio genético mediante secuenciación completa en aquellos pacientes con alta sospecha de HH y mutaciones no diagnósticas en el HFE.

*Conclusiones:* En nuestro centro, la adecuación del diagnóstico a las recomendaciones actuales es óptima en el último año. Sin embargo, la detección de formas no ligadas al HFE no se ha llevado a cabo, pudiendo infraestimar la necesidad de flebotomías en estos pacientes.