



# XXV JORNADAS DE LA SOCIEDAD CANARIA DE PATOLOGIA DIGESTIVA

Las Palmas de Gran Canaria, 03 y 04 Diciembre de 2004  
*Hotel Meliá Las Palmas*

## Comité Organizador

Presidente:  
Dr. D. Jose Miguel Marrero Monroy

Secretaria:  
Dra. D<sup>a</sup> Ana Castellot Martín

Tesorera:  
Dra. D<sup>a</sup> Mónica Peñate Bolaños

Vocales:  
Dr. D. Jose Miguel Alonso Rivero  
Dra. D<sup>a</sup> Ana Cruz Bonilla  
Dr. D. Ignacio Llorca Martínez  
Dra. D<sup>a</sup> Emilia García García  
Dra. D<sup>a</sup> Yolanda Rodríguez Díaz  
Dr. D. Daniel Ceballos Santos  
Dra. D<sup>a</sup> Beatriz Velázquez González  
Dra. D<sup>a</sup> Violeta Malo de Molina Zamora  
Dr. D. Woorym Chang Lee

## Junta de Gobierno

Presidente:  
Dr. D. Francisco Pérez Hernández

Vicepresidentes:  
Dr. D. Jose Miguel Marrero Monroy  
Dra. D<sup>a</sup> Silvia Morales González

Secretaria:  
Dra. D<sup>a</sup> Ana Castellot Martín

Tesorero:  
Dr. D. Alberto Pardo Balteiro

Vocales:  
Dr. D. Juan Avilés Ruiz  
Dra. D<sup>a</sup> Concepción Modino Civeira  
Dr. D. Enrique Moneva  
Dr. D. Ildelfonso Quiñones Morales  
Dr. D. Alberto Monescillo Francia  
Dr. D. Manuel López Artímez  
Dr. D. Antonio González Rodríguez  
Dra. D<sup>a</sup> Lucía Navazo Bermejo  
Dra. D<sup>a</sup> María José Palacios Fanlo  
Dra. D<sup>a</sup> Mónica Peñate Bolaños  
Dra. D<sup>a</sup> Milagros Vela González  
Dr. D. Daniel Ceballos Santos

Tipo de presentación  
preferida

- Oral  
 Póster

## EVOLUCIÓN EN LA PRESENTACIÓN CLÍNICA DE LA HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA (1981-2004): EFECTO DEL DIAGNOSTICO GENETICO

A. Pardo<sup>a</sup>, E. Quintero<sup>a</sup>, Y. Barrios<sup>a</sup>, M. Bruguera<sup>b</sup>, L. Rodrigo<sup>c</sup>, C. Vila<sup>d</sup>, D. Acero<sup>e</sup>, C. Guarner<sup>f</sup>, S. Pascual<sup>g</sup>, L. López<sup>h</sup>, R. Moreno<sup>i</sup>, E. Fábrega<sup>l</sup>, R. Andrade<sup>k</sup>, G. Peláez<sup>l</sup>, J. Santos<sup>m</sup>, M. Buti<sup>n</sup> y M. Torres<sup>o</sup> por el Grupo de Hemocromatosis Hereditaria de la AEEH.

La incorporación del genotipado para las mutaciones del gen HFE ha supuesto un cambio crucial tanto en la definición como en el procedimiento diagnóstico de la hemocromatosis hereditaria (HH).

**Objetivo:** describir la evolución temporal (entre 1981 y 2004) de la forma de presentación clínica de los pacientes con HH y evaluar el efecto, a este respecto, de la aparición del diagnóstico genético.

**Pacientes y métodos:** 234 pacientes de 16 hospitales españoles (183 [78%] hombres, edad media 49±13 años) reunieron criterios homogéneos de diagnóstico confirmatorio de HH. 194 (83%) fueron homocigotos para C282Y y 213 (91%) casos índice. Se registraron las mutaciones C282Y y H63D de HFE, la ferritina sérica y el índice de saturación de transferrina así como las características demográficas y de presentación clínica en todos los pacientes. La biopsia hepática se realizó en 157 casos y en 116 de ellos se determinó el índice de hierro hepático (IHH). Se escogió la fecha del 31 de Diciembre de 1996 como aproximación al inicio del uso asistencial del genotipado HFE. Se establecieron tres estadios clínicos en el momento del diagnóstico: 1) asintomático con datos analíticos de sobrecarga férrica; 2) síntomas precoces y 3) síntomas avanzados (*EASL International Consensus Conference on Hemochromatosis. J Hepatol 2000; 33:485-504*).

**Resultados:** 122 (52%) casos fueron diagnosticados después del 31/12/96. Estos pacientes se detectaron en un estadio menos avanzado que aquellos diagnosticados antes de la aparición del diagnóstico genético (55 frente a 31% en estadio 3 [ $p < 0,001$ ] y 13 frente a 32% en estadio 1 [ $p < 0,001$ ], en pacientes diagnosticados antes y después de 31/12/1996 respectivamente) así como con valores inferiores en todos los parámetros de sobrecarga férrica, siendo la diferencia estadísticamente significativa en el caso del IHH (6,3 frente a 4,5,  $p = 0,02$ ). La proporción de casos en los que se realizó biopsia hepática fue asimismo significativamente inferior tras la aparición de la prueba genética (76 frente a 59%,  $p = 0,008$ ). En el análisis por quinquenios, se observa que la tendencia hacia un diagnóstico en estadio menos avanzado se inicia a principios de los 90 (periodo 1991-1995). Tras la aparición del diagnóstico genético (periodo 1996-2000) se produce un incremento significativo de dicha tendencia (60 frente a 31% de casos diagnosticados en estadio 3,  $p < 0,05$ ), pero no se observa un descenso adicional de la proporción de diagnósticos en estadio 3 (31 frente a 26%,  $p = NS$ ) en el siguiente periodo (2000-2004). En éste último se aprecia, en cambio, un aumento muy significativo de los pacientes detectados en estadio 1 (23 frente a 48%,  $p < 0,001$ ).

**Conclusiones:** La aparición del diagnóstico genético ha potenciado la tendencia, ya iniciada previamente, hacia un diagnóstico más temprano de la HH y ha reducido considerablemente la indicación de biopsia hepática.

Correspondencia:  
Nombre: Albert Pardo Balteiro  
Dirección:

Ciudad CP:  
Teléfono: Fax: E-mail  
Institución: Hospital Universitario de Canarias. Tenerife