

TRATAMIENTO DE LA HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA: EXPERIENCIA DE UN SERVICIO DE IMUNOHEMOTERAPIA

Santos, Alexandra; Laranjo, Fernando; Diniz, M^a João
Serviço de Imuno-hemoterapia do Hospital São José, Lisboa, Portugal

La Hemocromatosis es una enfermedad:

conocida desde el siglo XIX
autosómica recesiva
resulta de mutaciones



Gen HFE (crom 6)
Gen TfR2
Gen HAMP
Gen HJV

Mutación C282Y (en la mayoría de los casos)
Mutación H63D

A la heterogeneidad genética de la enfermedad se opone una unidad clínica y patológica:

- 1.aumento progresivo del contenido de hierro plasmático;
- 2.depósitos parenquimatosos de hierro con potencial lesivo del órgano;
3. eritropoyesis inalterada e



respuesta a flebotomías terapéuticas

FLEBOTOMÍA

- es la terapéutica más eficaz, más segura y menos costosa
- el riesgo de desarrollar anemia es bajo
- iniciada precozmente puede prevenir la lesión orgánica y puede enlentecer la progresión en los casos de cirrosis, hipogonadismo, artritis o diabetes insulino-dependiente

En el Servicio de Inmunohemoterapia del Hospital *São José* son seguidos desde 1996 seis hombres con Hemocromatosis Hereditaria, caucásicos, con média de edad de 43 años e enviados por la consulta de Gastroenterología (tabela 1)

Todos hicieron el diagnóstico de la enfermedad en la edad adulta

El tratamiento consistió en flebotomías de una unidad de sangre efectuadas con periodicidad de acuerdo con valores de saturación de la transferrina, ferritina y de la hemoglobina (tabela 2)



Los objetivos del tratamiento fueron la obtención de valores de ferritina < 50µg/L y de saturación de la transferrina < 50%

Tabela 1.

CLÍNICA EN EL INICIO DEL TRATAMIENTO	1 enfermo com dispepsia (ninguno presentaba compromiso orgánico sintomático)
MUTACIÓN	3 homocigotos C282Y 1 homocigoto H63D 1 heterocigoto H63D
BIÓPSIA HEPÁTICA	sin alteraciones de significado patológico

Tabela 2.

início actual

PACIENTES	1	2	3	4	5	6
HIERRO (µg/dl)	203 196	138 147	233 134	215 165	166 153	160 82
FERRITINA (µg/L)	476.3 76.6	419 9.9	825.17 22.9	2512.4 800.1	231 22.8	216 77.3
SATURACIÓN TRANSFERRINA (%)	88 77	- 45	- 50	11 84	64 50	74 30
HEMOGLOBINA (g/dl)	15.2 15.5	15.5 14.4	16.3 16.8	16.3 16.3	14.8 14.9	15.6 16.3

✓ Todos los pacientes hicieron flebotomías semanales que pasaron a quincenales, mensales y, finalmente, trimestrales

✓ Sólo tres mantienen flebotomías trimestrales (pacientes 1,2 e 5); dos se mantienen en observación e uno abandonó la consulta (paciente 4)

✓ Los cinco enfermos seguidos en nuestra consulta continúan sin lesión orgánica sintomática y sin anemia.

CONCLUSIÓN

- A pesar de no participar en el diagnóstico de la Hemocromatosis hereditaria, el hemoterapeuta tiene un papel destacable en el tratamiento e seguimiento de la enfermedad, trabajando en conjunto con los colegas que envían a los pacientes.
- La flebotomía es la terapéutica más eficaz, más segura y menos costosa. El riesgo de desarrollar anemia es bajo.