

TRATAMIENTO DE LA HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA: EXPERIENCIA DE UN SERVICIO DE INMUNO-HEMOTERAPIA

A. Santos, F. Laranjo y M.J. Diniz

La Hemocromatosis es una enfermedad conocida desde el siglo IX, se sabe, actualmente, que resulta no sólo de mutaciones en el gen HFE, localizado en el cromosoma 6, sino también de mutaciones en los genes TfR2, HAMP e HJV. Es una enfermedad autosómica recesiva y en la mayoría de los casos se identifica una mutación en la posición 282 de la proteína HFE, originando la sustitución de la tirosina por cisteína (mutação C282Y). La otra mutación en la proteína HFE conocida, aunque menos frecuente, conlleva la sustitución de la histidina por ácido aspártico en la posición 63 (mutação H63D). A la heterogeneidad genética de la enfermedad se opone una unidad clínica y patológica: aumento progresivo del contenido de hierro plasmático; depósitos parenquimatosos de hierro con potencial lesivo del órgano, eritropoyesis inalterada e respuesta a flebotomías terapéuticas. En el Servicio de Inmunohemoterapia del Hospital São José son seguidos desde 1996 seis hombres con Hemocromatosis hereditaria, caucásicos, con media de edad de 43 años, enviados por la consulta de Gastroenterología. Todos hicieron el diagnóstico de la enfermedad en la edad adulta. Tres enfermos son homocigotos para la mutación C282Y, uno es homocigoto para mutación H63D y otro es heterocigoto para ésta mutación. Ningún enfermo que hizo biopsia hepática tenía alteraciones de significado patológico. Sólo un enfermo se encontraba sintomático al inicio del tratamiento (dispepsia) y ninguno presentaba compromiso orgánico sintomático. En la valoración previa al inicio del tratamiento se determinó el hierro sérico, ferritina, capacidad total de fijación de hierro (CTFH), transferrina y saturación de la transferrina. 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. Los objetivos del tratamiento fueron la obtención de valores de ferritina < 50 #mg/L y de saturación de la transferrina < 50%. Todos los pacientes hicieron flebotomías semanales que pasaron a quincenales, mensales y, finalmente, trimestrales. Sólo tres mantienen flebotomías trimestrales; dos se mantienen en observación y uno abandonó la consulta. Los cinco enfermos seguidos en nuestra consulta continúan sin lesión orgánica sintomática y sin anemia. 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. Iniciada precozmente puede prevenir la lesión orgánica y puede enlentecer la progresión en los casos de cirrosis, hipogonadismo, artritis o diabetes insulino dependiente.