

1 ¿Qué son las hemocromatosis?

El término hemocromatosis describe a un grupo de patologías causadas por el **exceso de hierro** en el organismo. A pesar de que el hierro es un elemento indispensable para la vida, en exceso resulta tóxico. Dicho exceso de hierro puede deberse a enfermedades genéticas que afectan a la capacidad de absorción del hierro (hemocromatosis **hereditaria**, genética o primaria) o bien tratarse de pacientes que sufren de anemia crónica, en los que el exceso de hierro se debe al depósito paulatino del metal procedente de transfusiones repetidas (hemocromatosis adquirida o **secundaria**). La hemocromatosis hereditaria suele afectar a varones de más de 50 años (aunque también existen casos que afectan a mujeres y a jóvenes). La hemocromatosis hereditaria es una de las enfermedades genéticas más frecuentes en las personas de raza blanca. **Se transmite de padres a hijos y la pueden sufrir una de cada 500-1000 personas en España.** Las hemocromatosis adquiridas suelen afectar a jóvenes con anemias graves de origen genético y que requieren transfusión (talasemia mayor, drepanocitosis) o a personas mayores con anemias crónicas adquiridas por “degeneración” de la médula ósea (síndromes mielodisplásicos). El incremento constante de los depósitos de hierro afecta al organismo, principalmente al hígado pero también al páncreas, corazón y otros órganos.

2 Síntomas y evolución clínica

Ya en fase muy inicial y cuando a veces todavía no son apreciables lesiones patológicas en órganos, los pacientes con hemocromatosis pueden experimentar intensa **fatiga y somnolencia**. En algunos pacientes, estos síntomas son predominantes durante el curso de su enfermedad, llegando en algunos casos a causar un importante trastorno de su vida laboral y familiar. Son frecuentes los síntomas asociados a **disfunción hepática** (debilidad, problemas en la coagulación de la sangre, retención hídrica) ya que el hígado suele ser el órgano más afectado. En casos de afectación hepática severa pueden aparecer síntomas ligados a la insuficiencia hepática grave (hemorragias digestivas, alteración del nivel de conciencia, acumulo de agua en el abdomen (ascitis). En estos pacien-

tes también es común la aparición de **diabetes sacarina** a consecuencia de la lesión pancreática. La diabetes de estas personas se trata igual que la de causa desconocida, con dieta, ejercicio físico, anti-diabéticos orales e insulina. Las complicaciones ligadas a esta enfermedad también son las mismas. La **enfermedad articular** es frecuente en los pacientes con sobrecarga férrica (artritis, artrosis...). Es más frecuente la afectación de pequeñas articulaciones de la mano, aunque puede darse en otras localizaciones, como la cadera. La **desaparición de la menstruación** en las mujeres y la **impotencia** en varones son síntomas que pueden aparecer en estos trastornos. Su origen se encuentra en la lesión de órganos endocrinos debida a sobrecarga de hierro. Es frecuente que los pacientes con sobrecarga férrica muestren **oscurecimiento cutáneo**, aunque este dato no se presenta siempre. En la hemocromatosis adquirida la **insuficiencia cardíaca** suele ser su más temible complicación. Además, estos pacientes presentan los síntomas de la enfermedad de base causante de la anemia, y de la anemia misma.

3 ¿Cómo se diagnostican?

En las hemocromatosis el **diagnóstico es crucial**, porque existen excelentes opciones terapéuticas para cada caso. Sin embargo, dicho diagnóstico se retrasa en muchas ocasiones y por motivos distintos en hemocromatosis primarias y secundarias.

En la hemocromatosis primaria, la enfermedad no da síntomas en estadios iniciales (cuando puede tratarse con éxito), y éstos sólo aparecen en fases donde el tratamiento no resulta tan eficaz. Por ello el diagnóstico debe sospecharse a través de pruebas de laboratorio. Fundamentalmente hay 2 pruebas para la sospecha - diagnóstico de la enfermedad.

- **Índice de saturación de la transferrina.** Los valores normales suelen estar al entorno del 30%. Valores superiores a un 50% en dos ocasiones son sugestivos de la enfermedad. Se trata de un test barato aunque no específico; apto para el cribado de la población.
- **Ferritina sérica:** La ferritina es la proteína con capacidad de almacenar el hierro en las células, fundamentalmente en el hígado. Existe una pequeña cantidad de ferritina circulante cuya concentra-

ción mantiene una relación con la cantidad de hierro almacenado. De este modo, la medida de la ferritina sérica nos aproxima al nivel de depósitos de hierro del paciente. Una ferritina elevada suele demostrar la presencia de depósitos de hierro incrementados.

- **Mutaciones del gen HFE.** Un 70% - 80% de los pacientes con hemocromatosis hereditaria presentan mutaciones de un gen denominado HFE. La mutación más frecuente es la denominada **C282Y en forma homocigota** (heredada por partida doble, de padre y madre). Menos frecuentemente puede hallarse una combinación de esta misma mutación en forma heterocigota con la denominada H63D también en forma heterocigota (**heterocigotos dobles**). Los pacientes con sobrecarga bioquímica de hierro (elevación del índice de saturación de la transferrina y/o de la ferritina sérica) y las mutaciones descritas pueden ser directamente diagnosticados de hemocromatosis hereditaria. **Tras el diagnóstico de un paciente debe realizarse estudio genético en los familiares.**

En el caso de la hemocromatosis secundaria el diagnóstico es fácil. Desgraciadamente demasiadas veces no tiene presente la importancia de esta enfermedad. **Cada bolsa de sangre transfundida equivale aproximadamente a 0.2 gramos de hierro que se deposita en el organismo, fundamentalmente en el hígado.** No existen mecanismos fisiológicos capaces de eliminar este hierro "adquirido" por lo que se acumula bolsa tras bolsa. Transcurridas 10 transfusiones (20 bolsas) el acumulo férrico se aproxima a los 5 gr, cantidad tóxica. Suele iniciarse tratamiento cuando el paciente presenta niveles en sangre de la proteína ferritina superiores a 1000 - 2000 $\mu\text{g/l}$.

En ocasiones es recomendable la práctica de una biopsia hepática para precisar el diagnóstico. También la resonancia magnética puede ayudar a valorar los depósitos férricos.

4 Tratamiento

El tratamiento de la sobrecarga férrica difiere radicalmente según la causa que la ha motivado. En los casos de hemocromatosis primaria (hereditaria) el trastorno se produce por una absorción intestinal de hierro incrementada durante toda la vida. En estos casos, el tratamiento de elección

son las **flebotomías** (sangrías). En este procedimiento se extraen cada semana aproximadamente 450 ml de sangre que comportan 0.2 gr de hierro. **Recientemente y a instancia de nuestra Asociación, la Sociedad Española de Transfusión Sanguínea ha admitido que la sangre procedente de las flebotomías puede usarse para transfusión a pacientes que necesitan sangre.**

Los casos de hemocromatosis secundaria (adquirida) se deben al acúmulo de hierro generalmente causado por transfusiones periódicas. Usualmente, la causa de dichas transfusiones es una anemia crónica grave. No es posible pues tratar a los pacientes con flebotomías. Debe recurrirse siempre al uso de **quelantes del hierro**.

El fármaco “decano” en el tratamiento de la sobrecarga secundaria de hierro es la **deferoxamina**. Este fármaco es muy eficaz, pero se trata de un compuesto químico de gran tamaño con escasa absorción por vía oral y vida media corta. Ello hace que la forma de administración más usual sea la infusión subcutánea en un período de 8 - 12 horas, y de tres a 7 días a la semana (generalmente durante la noche). En caso de intolerancia a la **desferoxamina** puede usarse otro quelante oral, la deferiprona. Un tercer quelante aprobado en casi todo el mundo es deferasirox, que además de administrarse por vía oral una sola vez al día tiene un buen perfil de seguridad y es muy efectivo.

5 Recomendaciones dietéticas:

- Ingesta moderada de alimentos ricos en hierro, como las carnes rojas, vísceras y productos elaborados con sangre, también del marisco sin hervir.
- No tomar hierro por vía oral en pastillas, en suplementos polivitamínicos o en alimentos enriquecidos (algunos casos de cereales, leche, etc.).
- Evitar preparados farmacológicos que contengan vitamina C que aumenta la absorción de hierro.
- Evitar tóxicos que pueden afectar al metabolismo del hierro, como el alcohol.

6 La Asociación Española de Hemocromatosis

La Asociación Española de Hemocromatosis (AEH) es una organización, con sede social en el **Hospital de l'Esperit Sant** (Santa Coloma de Gramenet, Barcelona). Está formada por pacientes, profesionales de la sanidad y personas interesadas por el problema médico que representa la sobrecarga de hierro. La AEH no tiene ánimo de lucro y tiene por objetivos fundacionales:

- **Sensibilizar** a la opinión pública y a las instituciones públicas y privadas respecto a las Hemocromatosis.
- **Promover la investigación** clínica y farmacéutica de la enfermedad.
- Promover el **diagnóstico precoz**.
- Facilitar la **interrelación** entre las personas afectadas, sus familiares y los profesionales de esta enfermedad.
- Facilitar a sus socios toda la **información** disponible sobre la enfermedad, velar por un tratamiento adecuado y por la no discriminación social, laboral o de cualquier otro tipo de los afectados.
- Promover que la sangre procedente de flebotomías a pacientes con hemocromatosis primaria se use en **transfusión heteróloga**.
- **Relacionarse** con otras Asociaciones afines.

La Asociación obtuvo el reconocimiento del Ministerio del Interior del Estado Español el 23 de Octubre de 2000 con el número nacional 167060 de la Sección primera. El funcionamiento de la Asociación se regula mediante Estatutos a disposición de todos los socios y autoridades legales.

El ámbito de actuación de la AEH es todo el territorio español. Además, desde el año 2005 la AEH es socio fundador de la Federación Europea de Asociaciones contra la Hemocromatosis, y en este sentido el ámbito de actuación de la Federación es Europa (www.european-haemochromatosis.eu). Por último y dadas las características de la AEH, también mantenemos comunicación con todas aquellas personas o entidades de habla hispana afectadas por este grupo de enfermedades.

7 Actividades de la Asociación Española de Hemocromatosis

Actualmente ofrecemos:

- Información médica sobre las enfermedades por sobrecarga de hierro.
Entregamos gratuitamente a todos nuestros socios un extenso manual que desarrolla todos los puntos relativos a la enfermedad que se resumen en el presente folleto. Además, prestamos atención personalizada para cada caso particular por teléfono, fax, e-mail o correo.
- Consultas en nuestra página web de internet; www.hemocromatosis.es o mediante nuestro correo electrónico: aeH@hes.scs.es
- Visitas médicas concertadas con un especialista en hemocromatosis en el Hospital de l'Esperit Sant.
- Contacto con otros pacientes afectados por la enfermedad y con otras asociaciones de pacientes en Europa.
- Revista de la asociación, con información nueva relacionada con la Asociación y con la enfermedad.
- Puesta al día anual sobre aspectos científicos y terapéuticos relativos a las hemocromatosis en nuestra Asamblea General de Socios.

8 ¿Asociarse?

Para pertenecer a la Asociación Española de Hemocromatosis y ser beneficiario de todos los servicios que ofrece es necesario satisfacer una cuota anual que servirá para gestionar las actividades, esperamos que cada vez más numerosas, de la Asociación. Encontrará el boleto de inscripción en este folleto.

Para más información consulten nuestra web
www.hemocromatosis.es



Con el patrocinio de:



Con el aval de:



Hemocromatosis

Primaria y Secundaria

(Sobrecarga de hierro)



Asociación
Española de
Hemocromatosis