

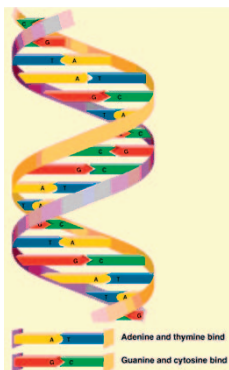
Diagnóstico

La prueba Bioquímica: Un simple análisis de sangre llamado perfil de hierro sérico mide tanto:

- > La saturación de transferrina (o proteína de transporte de hierro). Una saturación de transferrina en ayunas por encima del 50% es muy sugerente de Hemocromatosis (HH)⁽¹⁾
- > La ferritina sérica (proteína de almacenamiento de hierro). Un resultado elevado puede ser debido a una sobrecarga de hierro. Este resultado debe interpretarse en combinación con la saturación transferrina ⁽²⁾

⁽¹⁾ Transferencia de hierro a través de la sangre

⁽²⁾ Almacenamiento de hierro en los órganos



Una prueba genética en sangre o en saliva confirmará el diagnóstico. La prueba genética para detectar la doble mutación C282Y/C282Y en el gen HFE detectará la forma más común de Hemocromatosis. Las otras formas raras de HH (sin mutaciones específicas en el gen HFE) pueden ser realizadas por un laboratorio especializado o un Centro Nacional de Referencia.

Una cuestión de familia

Si la prueba es positiva, es responsabilidad del paciente informar a sus familiares y alentar la realización de estudios tanto bioquímicos como genéticos en sus familiares más cercanos.



European Federation of Associations of Patients
with Haemochromatosis

Fédération Européenne des Associations de Malades
de l'Hémochromatose

4, rue Paul Demange
78290 CROISSY-SUR-SEINE

E-mail : efaph@gmx.eu

www.european-haemochromatosis.eu

Los objetivos de EFAPH

Dar a conocer la Hemocromatosis entre los profesionales de la médica y el público en general.

Ayudar en la creación de asociaciones nacionales en todos los países y promover la investigación y la disponibilidad del mejor tratamiento para esta enfermedad.

| | | | |
|--|----------|--|-------------|
| | Austria* | | Irlanda |
| | Bélgica | | Italia |
| | Francia | | Reino Unido |
| | Alemania | | Noruega |
| | Grecia* | | Portugal |
| | Hungría | | España |
| | Islandia | | Suiza* |

* Previsto



Asociación Española de Hemocromatosis

Hospital de l'Esperit Sant
Santa Coloma de Gramenet (Barcelona)
Teléfono: 933860202 Ext 4326
Fax: 935677523 – aaltesh@althaia.cat

HEMOCROMATOSIS

Un defecto genético de sobrecarga de hierro



Información - Prevención y Tratamiento



¿Qué es la hemocromatosis?

Una Sobrecarga de hierro

La Hemocromatosis hereditaria (HH) se debe a un progresivo almacenamiento de exceso de hierro en el cuerpo. Si esta acumulación no se trata a tiempo puede dar lugar a graves daños en órganos vitales, como el hígado, el corazón, el páncreas, las articulaciones y en casos extremos puede conllevar la muerte de la persona afectada.

La hemocromatosis es una enfermedad hereditaria. Por lo tanto, es muy probable que los padres, hermanos y los hijos de la persona diagnosticada con esta enfermedad sean portadores de una mutación del gen HFE (mutación C282Y) o podrían tener las dos mutaciones lo que predispone a tener la enfermedad.

Una enfermedad genética

LA FORMA MÁS FRECUENTES DE LA ENFERMEDAD

La mutación llamada C282Y/C282Y del gen HFE es la forma más comúnmente responsable de la Hemocromatosis. Esta mutación provoca que haya unos niveles excesivos de hierro en la sangre lo que resulta en daños graves de los órganos internos y la aparición de los síntomas de la enfermedad: fatiga crónica, cirrosis, cáncer de hígado, diabetes y artritis.

Esta mutación es muy común en las poblaciones que emigraron desde el norte de los países europeos, especialmente los de origen celta.

LA FORMA RARAS DE LA HEMOCROMATOSIS

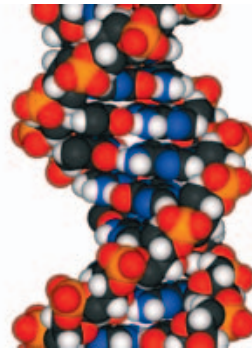
Los niños y adolescentes también pueden tener una sobrecarga grave de hierro. En estas formas raras y juveniles, la enfermedad se debe a una mutación en otros genes que no son el gen HFE, como mutaciones en la hepcidina, la hemojuvenil, la ferroportina... Estas formas raras se encuentran en todo el mundo.

Los centros nacionales de referencia especializados en la sobrecarga de hierro son decisivos para alcanzar un adecuado diagnóstico y tratamiento de estas formas raras de hemocromatosis.

Un diagnóstico precoz

Los primeros síntomas de la hemocromatosis son poco específicos, lo que favorece que esta enfermedad sea mal diagnosticada o que haya un retraso en su diagnóstico:

- > Fatiga anormal y crónica,
- > Dolor en las articulaciones,
- > Arritmia cardíaca,
- > Diabetes,
- > Trastorno sexual,
- > Pigmentación oscura de la piel



Siempre que la Hemocromatosis se diagnostique y se trate a tiempo, el paciente puede tener una vida normal y una esperanza de vida normal. Sin embargo, el retraso del diagnóstico podría dar lugar a complicaciones, daño en los órganos y un pronóstico más grave.

En la actualidad, no se sabe lo suficiente acerca de la Hemocromatosis en la mayoría de los países europeos. En Europa, una persona de cada 300 está genéticamente predispuesta a tener una sobrecarga de hierro. Esto significaría que en Europa alrededor de 2,2 millones de personas pueden tener este trastorno. En España se estima que una de cada 1004 personas podría estar en riesgo de sobrecarga de hierro.

Actualmente no se sabe la frecuencia de las formas raras de hemocromatosis no relacionadas con mutaciones en el gen HFE.

Un tratamiento rápido y efectivo



En la actualidad el tratamiento consiste en sangrías o flebotomías. Estas flebotomías se llevan a cabo de forma regular con el fin de eliminar la sobrecarga de hierro.

El médico determina y organiza la frecuencia y el volumen de las flebotomías que se necesitan. En la primera fase (Tratamiento de inducción) se puede realizar una sangría cada semana hasta que la sobrecarga de hierro desaparece.

Las flebotomías se vuelven menos frecuentes en la segunda fase (fase de mantenimiento) necesitándose en un intervalo de una cada mes a una cada seis meses, lo que evita el acúmulo de hierro en el cuerpo.

Investigaciones médicas están en curso y se están explorando alternativas al tratamiento con flebotomía. Para ello, es de vital importancia tener una mejor comprensión del metabolismo del hierro.

