

MUTACIÓN S65C EN UNA CONSULTA PARA DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE HEMACOROMOTOSIS DE UN SERVICIO DE GENÉTICA MÉDICA

D. Rey-Zamora y C. San Román-Cosyagón

Introducción: El papel de la mutación S65C en la sobrecarga genética de Fe es controvertido, con estudios de resultados contradictorios tanto a favor como en contra de la asociación directa de su presencia en pacientes con HH que no presentan las mutaciones C282Y ni H63D. Nuestro objetivo es ver la influencia y prevalencia de esta mutación en una muestra de pacientes en una consulta hospitalaria dirigida al estudio de las mutaciones del gen HFE de la HH clásica y enviados por distintos especialistas por hallazgo de alteraciones bioquímicas de los parámetros del metabolismo del Fe compatibles con esta enfermedad.

Material y métodos: *Pacientes:* se analizó la mutación S65C del gen HFE en una muestra aleatoria de 137 pacientes no homocigotos para C282Y o H63D y no doble heterocigotos para estas 2 mutaciones de los 209 estudiados entre diciembre 2005 y mayo del 2006 en la consulta de HH del servicio de Genética Médica que atiende distintas áreas sanitarias de Madrid. Son pacientes dirigidos a este estudio por aumento sostenido y no explicado del % de la saturación de la transferrina y/o de la ferritina. *Método:* Se extrajo DNA genómico de muestras de sangre de forma automática con el MagNA Pure de Roche y se analizaron por PCR en tiempo Real, discriminación alélica, las mutaciones C285Y, H63D y S65C del gen HFE.

Resultados: De estos 137 pacientes 4 presentaron heterocigosis para S65C: 1 mostró heterocigosis simple (%IST = 45-47, ferr = 403, 2 doble heterocigosis H63D/S65C (uno de los pacientes con posible hepatopatía alcohólica y hepatitis B, %IST = 75-89, Ferr 580-679, otro IST 46%, Ferr 335), y 1 doble heterocigosis C282Y/S65C (%IST 35% Ferr 170, era familiar de homocigoto C282Y).

Conclusiones: Aunque el estudio solo analiza una muestra pequeña, de rutina solo se realiza para las mutaciones C282Y y H63D, nos parece interesante aportar nuestra experiencia, 2563 pacientes en 10 años. Nuestros resultados tanto en influencia como en prevalencia, 1.9% son parecidos a los de otros grupos. Estudiar todos los pacientes de nuestra consulta puede indicarnos si, la S65C, como otros han aportado, analizada en casos de sobrecarga de Fe genético en presencia de alguna otra mutación en heterocigosis, aporta algo al estudio rutinario de la HH.