

## INFLUENCIA DE LOS POLIMORFISMOS DE LA FERROPORTINA (FPN) EN EL METABOLISMO FÉRRICO

A.F. Remacha<sup>a</sup>, V. Bach<sup>b</sup>, M.P. Sarda<sup>a</sup>, M.J. Barceló<sup>b</sup>, C. Canals<sup>a</sup>, J. Félez<sup>c</sup>, A. Altès<sup>d</sup> y M. Baiget<sup>b</sup>

*Departamentos de Hematología<sup>a</sup> y Genética<sup>b</sup> Hospital de Sant Pau, Barcelona, CAP Canaletes<sup>c</sup>, Cerdanyola del Valles, Barcelona, Hospital del Esperit Sant<sup>d</sup>, Santa Coloma de Gramenet, Barcelona.*

La ferroportina (FPN) es una proteína transmembrana esencial en el transporte de hierro desde el enterocito y el macrófago al torrente sanguíneo. Allí este hierro es captado y transportado por la transferrina. Es, por lo tanto, una proteína esencial que es regulada por la hepcidina. La consecuencia de una anomalía severa en la FPN en estado heterocigoto es un atesoramiento férrico que afecta, sobre todo, al macrófago que se ha denominado hemocromatosis hereditaria tipo IV o enfermedad de la FPN. Además, existen polimorfismos que han demostrado su relación con el contenido férrico en personas de raza negra. Se han investigado la posible relación entre los polimorfismos de la FPN y los niveles circulantes de las diferentes variables férricas.

**Materiales y métodos:** La población estudiada consistió en 113 adultos (71 mujeres y 42 hombres) en los cuales la ferritina sérica era > 19 #mg/l. En esta población se identificaron dos polimorfismos con alta frecuencia: IVS 1-24, G > C y p.V221V (c.663 T > C), ambos se identificaron por secuenciación directa. Posteriormente se realizó un ensayo de discriminación alélica con el instrumento ABIPRISM 7000 (Applied Biosystems). Se estudiaron sus prevalencias y sus relaciones con las variables férricas (sideremia, capacidad total de transporte, saturación de la transferrina y ferritina sérica).

**Resultados:** Con relación al IVS 1-24 (G > C), 24% fueron GC, 74% CC y 2% GG(2 casos). Con relación a p.V221V(c.663 T > C), 45,5% fueron TC, 51% fueron CC y 3,6% fueron TT (4 casos). El primer polimorfismo no demostró influencia en las variables férricas. En cambio, el segundo (p.V221V (c.663 t > C) demostró diferencias. La ferritina sérica fue  $37 \pm 4$  en los casos TT,  $82 \pm 79$  en los CT ( $p < 0,001$  vs TT) y  $94 \pm 97$  en los CC ( $p < 0,001$  vs TT).

**Conclusión:** Aunque los datos son preliminares y no se incluyeron casos con ferritina baja, el polimorfismo p.V221V parece relacionarse con los depósitos de hierro. Se necesitan más estudios para valorar cuál puede ser su papel, incorporando más individuos y casos con niveles bajos de ferritina.

*Agradecimientos: Este trabajo ha sido parcialmente financiado gracias a las becas del Fondo de Investigaciones Sanitarias (PI-04/1120) y de la Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdica (005/29/2004).*