

## **PORFIRIA CUTANEA TARDA. ASOCIACIÓN CON MUTACIONES HFE, HEPATITIS VIRALES, ALCOHOL Y OTROS FACTORES DE RIESGO EN 54 PACIENTES DE GIPUZKOA**

Castiella A (a), Zapata E(a), Leanizbarrutia J (b), Suarez E (b), De Juan MD (c), Grupo Gipuzkoa Porfiria.

(a) Digestivo, Hospital Mendaro, (b) Hematología, Hospital Mendaro, (c) Inmunología, Hospital Donostia.

**Introducción:** La causa de la sobrecarga férrica en la porfiria cutanea tarda (PCT) es desconocida. Los estudios llevados a cabo sobre la etiopatogenia de la enfermedad muestran la existencia de factores genéticos y ambientales (VHC, VHB, alcohol, estrógenos, insecticidas, etc.) implicados en el desarrollo de la PCT. Las mutaciones en el gen HFE parecen estar implicadas en la susceptibilidad y la patogénesis de la PCT, pero se han publicado diferentes resultados según las diferentes poblaciones estudiadas. También aparecen resultados dispares cuando se estudia su asociación con el VHC.

**Métodos:** Estudiar la frecuencia de la mutaciones en el gen HFE (C282Y, H63D, S65C) en un grupo de 54 pacientes con PCT y en un grupo de controles sanos (donantes de sangre) en la provincia de gipuzkoa (datos preliminares presentados en el congreso SEPD 2002). Estudiamos así mismo, su relación con VHC, VHB, alcohol y otros factores de riesgo. El análisis de las mutaciones se hizo mediante PCR. Se compararon las frecuencias alélicas y genotípicas. Se determinaron la probabilidad y el test de Chi cuadrado.

**Resultados:** No encontramos asociación entre C282Y y PCT (5,76%vs 5%controles). Se observó una alta frecuencia en la mutación H63D en PCT (34,25%), pero sin ser estadísticamente significativa (controles 29,31%), debido a la alta prevalencia de esta mutación en población vasca (1). La mutación S65C fue menor en PCT que en controles. Encontramos una similar presencia de heterocigosis en PCT y controles (38,8% vs 38,8%). La asociación con VHC se objetivó en el 35,18% de los pacientes. Infección con VHB en el 7,4%. Un 55,55% de los pacientes tenía un hábito enólico de >60 gr. etanol dia. No hubo casos de VIH y el estudio de otros factores de riesgo (insecticidas, medicamentos, etc) reveló únicamente que una de las cinco mujeres con PCT tomaba estrógenos.

**Conclusión:** Nuestros resultados determinan que la mutación C282Y no tiene un papel relevante en los pacientes con PCT en Gipuzkoa. La frecuencia alélica de H63D se encuentra aumentada. Los factores externos tales como consumo importante de alcohol y VHC parecen jugar un papel fundamental en el desarrollo de la PCT e nuestra población.

**Referencia:** (1) de Juan D, Reta A, Castiella A, et al. HFE gene mutations analysis in basque hereditary hemochromatosis patients and controls. Eur J Hum Genet 2001; 9: 961-4.