

### **Muerte súbita y hemocromatosis**

**Sr. Director:**

La muerte súbita (MS) puede suponer la primera manifestación clínica de algunas enfermedades. Su presentación inesperada y la diversidad de causas hacen imposible instaurar medidas de cribado en la población general para prevenirla. Si bien, en algunas de las enfermedades que pueden debutar con MS, como ocurre con la hemocromatosis, sí se plantea la posibilidad de cribado, aunque no se han establecido claramente las directrices para su realización en la población general<sup>1</sup>.

Se expone el caso de un varón de 43 años que presentó una MS extrahospitalaria. El paciente no mostraba antecedentes patológicos de interés ni tomaba medicación de forma habitual. A su llegada a nuestro Hospital, el paciente se encontraba en situación de parada cardiorrespiratoria, procediéndose a reanimación cardiopulmonar, con intubación orotraqueal y desfibrilación al objetivarse en el monitor la existencia de fibrilación ventricular. Una vez recuperado el paciente, la exploración física no reveló alteraciones. En las exploraciones complementarias se objetivó elevación de creatinquinasa (CK) y su fracción CK-MB (atribuible a los choques eléctricos administrados). La radiografía de tórax mostró cardiomegalia y en el ecocardiograma se objetivó dilatación del ventrículo izquierdo con depresión moderada de la contractilidad, sin lesiones valvulares asociadas. Se realizó un estudio hemodinámico que reveló la dilatación del ventrículo izquierdo con fracción de eyección del 35%, sin observarse lesiones en las arterias coronarias. Una vez desechado el origen isquémico y valvular de la miocardiopatía dilatada, se comenzaron a investigar causas tóxicas y metabólicas. Para descartar la hemocromatosis se solicitó una analítica con metabolismo del hierro que reveló la presencia de un marcado aumento de ferritina y del índice de saturación de transferrina. El estudio genético confirmó el diagnóstico al encontrar la mutación C282Y en el gen HFE. No se evidenciaron alteraciones secundarias al depósito de hierro en otros órganos como hipófisis, piel, articulaciones o páncreas. Se inició tratamiento con sangrías periódicas y se implantó un marcapasos desfibrilador. El estudio genético realizado a sus familiares demostró la misma mutación en uno de sus hermanos. La hemocromatosis hereditaria (HH) es la enfermedad genética más prevalente e incluso se discute la necesidad de practicar un cribado poblacional mediante los niveles de saturación de transferrina<sup>2</sup>. La mutación C282Y es la más frecuente, así estudios recientes en nuestro medio muestran que más del 75% de pacientes con HH eran homocigotos para esta mutación<sup>3</sup>.

La presentación clínica de la enfermedad abarca desde la tríada clásica (diabetes, pigmentación cutánea y hepatopatía) hasta otras con afectación silente de órganos. La afectación cardíaca suele manifestarse como insuficiencia cardíaca congestiva, si bien las alteraciones en el sistema de conducción eléctrica han sido descritas como causas menos frecuentes de debut<sup>4</sup>. Es relativamente frecuente en la práctica clínica el hecho de etiquetar como idiopática una miocardiopatía dilatada en la que se han descartado etiología isquémica, valvular o tóxica, como el alcohol, siendo en estos casos esencial desechar otras causas como las enfermedades por depósito.

El diagnóstico precoz puede traducirse en un comienzo temprano de tratamiento capaz de revertir el daño originado en algunos órganos y prevenir la afectación de otros nuevos. Así mismo, el diagnóstico de HH en un paciente ha de llevar invariablemente a realizar un estudio genético a sus familiares de primer grado, permitiendo atajar de forma precoz lesiones tisulares en fase presintomática.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Altés A. Cribado genético de la hemocromatosis hereditaria en España. Situación actual. *Med Clin*. 2005;125:184-6.
2. Pietrangelo A. Hereditary hemochromatosis. A new look at an old disease. *N Engl J Med*. 2004;350:2383-97.
3. Vázquez-Romero M, Boixeda-de Miguel D, Vallcorba-Gómez del Valle I, Foruny-Olcina JR, Martín de Argila C, San Román-Cos-Gayon C. Hemocromatosis hereditaria: estudio fenotípico de una población española. *Med Clin*. 2005;125:721-26.
4. Moriñigo JL, Martín Luengo C, Ledesma C, Arribas A, Nieto F, Rodríguez J. Taquicardia ventricular y hemocromatosis cardíaca. *Rev Esp Cardiol*. 201;54:1328-31.

D. Sáenz Abad<sup>a</sup>, F. J. Ruiz Ruiz<sup>a</sup>, S. Monzón Ballarín<sup>a</sup>  
y A. Marquina Barcos<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Urgencias. Hospital Clínico Universitario. Zaragoza.

<sup>b</sup> Servicio de Cardiología. Complejo Hospitalario San Millán. Logroño.