

# HEMOKROMATOSI HEREDAGARRIA BERTSOTAN

VANESSA AGUILAR GAMA  
NEREA AGUIRRE LOBO  
IÑIGO ARANGUREN LOPEZ  
EHUko Medikuntzako ikasleak

Poster hau medikuntzako 2. mailako Zitogenetika eta giza genetika irakasgairako egin genuen. Gaixotasun genetiko bat aukeratu behar genuen, horri buruzko informazioa landu, eta poster bat aurkeztu. Ahalik eta originalena izatea pentsatu genuen; hainbeste informazio poster batean biltzeko zailtasunak ikusita, eta testu luzeegiak egiteko dugun joera kontuan hartuta, testua astunegia izateko arriskua zegoen. Bertsoak gustatzen zaizkigunez, posterra modu horretan egitea bururatu zitzaigun; eta, azkenean, olerki txikien bidez laburbildu genituen hemokromatosiaren ezaugarri esanguratsuenak.

Mendebaldeko herrialdeetako berrehun biztanletatik batek pairatzen du hemokromatosi heredagarria, gure gizarteko gaixotasun genetikorik arruntena. Gaitz horren ondorioz, gorputzean burdin metaketa progresiboa gertatzen da, hasieran odolean (hemokromatosi hitzak “odol koloretsua” esan nahi du, burdinak odola iluntzen duelako) eta ondoren ehuntan. Kalteak goiztiarragoak eta larriagoak izaten dira gizonezkoetan, emakumezkoek, hilekoaren odol-galerari esker, metaketa motelagoa eta berantiaragoa izaten baitute.

Hemokromatosi heredagarria burdinaren metabolismoaren erregulazio desegoki baten ondorio da. Erregulazio hori gibelak zuzentzen du, hepatozitoen mintz plasmaticoan kokaturiko proteina batzuei esker. Odoleko burdin mailak altuak direnean, proteina horiek konplexu erregulatzailerik eratzten dute eta hepzidina hormonaren sintesia eta jariapena eragiten dute. Hormona hori arduratuko da hesteke burdin xurgapena eragozteaz eta, hala, odoleko burdin maila egokia berreskuratzeaz.

Konplexuko edozein osagairen gene mutatuak eragin dezake hemokromatosi heredagarria. Baina eragile nagusia HFE proteinaren mutazioa da. HFE proteinan bi mutazio nagusi jazo daitezke: H63D (ez du eragin nabarmenik) eta C282Y. Azken horren

ondorioz, HFEren egitura zeharo aldatzen da, eta ezin da hepatozitoen mintz plasmaticoan txertatu (ez da konplexu erregulatzailerik eratzten). Mutazio horrek eragiten du hemokromatosi heredagarrien % 85.

Zergatik dago mutazioa hain zabaldua? Badirudi horren azalpena heterozigotoen abantaila dela: heterozigotoek ez dute gaitza garatzen, baina ohi baino burdin maila altuagoak izaten dituzte. Kalkuluen arabera, C282Y mutazioa duela 2.000-3.000 urte agertu zen Irlandan; garai hartako dieta oso urria zen burdinetan, eta burdin eskasia hark arazo larriak ekartzen zituen. Hala, burdin maila altuagoak bermatzen zituen “akatsa” opari bat zen; eta belaunaldiz belaunaldi transmitituz joan zen. Orain, ordea, burdina askoko elikagai ugari ditugunez, gure arbasoek transmititu diguten ondare hori etsai bihurtu da. ●

## BIBLIOGRAFIA

OMIM:

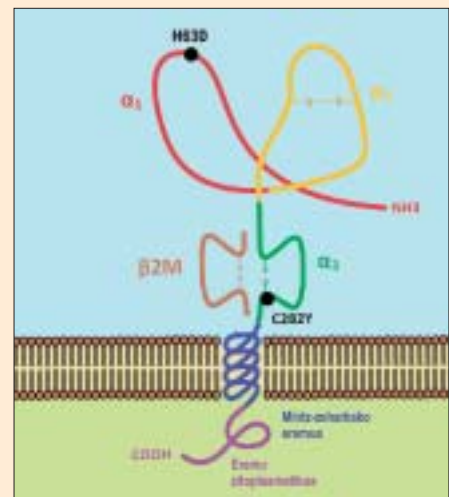
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/235200>.

PIETRANGELO, A.: *Hereditary Hemochromatosis, a new look at an old disease*. N. Engl. J. Med. 2004; 350.

ROBSON ET AL.: *Recent advances in understanding haemochromatosis: a transition state*. J. Med. Genet. 2004; 41.

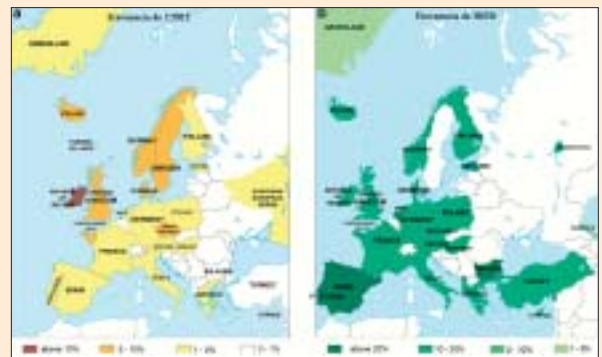
<http://aesculapius.iespana.es>.

## HFE GENEA



Hemen dago HFE proteina Tfr-hartzailea eta transferrina lotzen egiten du ahalegina aldatzen bada  $\alpha$ 3-ko zisteina bihurtzen bada tirosina HFEk mintzari heldu ezinak eragingo du igotzea burdina

## JATORRIA: HETEROZIGOTOEN ABANTAILA



Mutazioaren sorlekura nora? mapan egin behar dugu gora zelten dietak ez zuenez ganora burdin faltak zeramatzan zulora

Bat-batean agertu zen halako mirari burdina igotzen ziona bere eramaileari hura bai biziraupenerako opari hazi horretatik sortu uzta ugari

Argi dago lehen onura handia zela orain beriz zorrigaitzo itzela berrehunetik batek pairatzen duela erabiltzen dugunez egunero okela metalikoa dugu ia gure gibela alkoholoz goraino betetzeak sabela ere egiten digu mesede ustela.





# HEMOKROMATOSI HEREDAGARRIA

## GAIXOTASUNAREN KLINIKA

### SINTOMAK

**GIBELA**  
Fibrosia → Zirrosia → Hepatokartzinoma

**AREA**  
Diabetea

Melanozitua  
Melanina

**LARRUAZALA**  
Hiperpigmentazioa

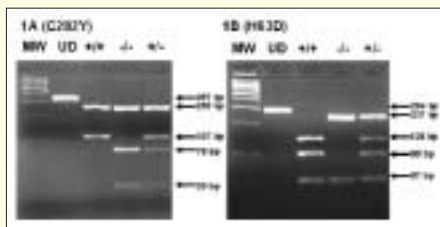
**BIHOTZA**  
Kardiomiopatiak

Sentitzen baduzu gibekeko mina areak ez badario intsulina edota badirudi azalak zikina hobe asetu jakiteko grina joan ateratzera odol-lagina izan baitezakezu altua burdina

### DIAGNOSTIKOA:

#### ODOL-ANALISIA ETA TEST GENETIKOA (PCR-RFLP)

IST	% 124
Ferritina	2.440 ng/ml



Analisian transferrina aztertu balioak ezin badira ulertu izan zure medikua gertu hark egingo du akatsa ikertu analisia ahal izan baita okertu

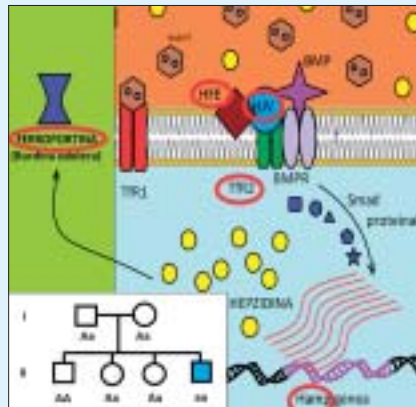
HFE genean aztertzen dugu gaitza mutaziorik dagoen esango du emaitzak C282Y baldin bada bikoitza gaixoa ez izateko egin ezazu otoitza

### TRATAMENDUA: FLEBOTOMIA

Tratamendua da odola kendu gorputzeko burdina jaisten du ta baita zirrositik aldendu bukatzean egin behar da mantendu bestela burdin maila berriro gizendu

## BEREZITASUNAK

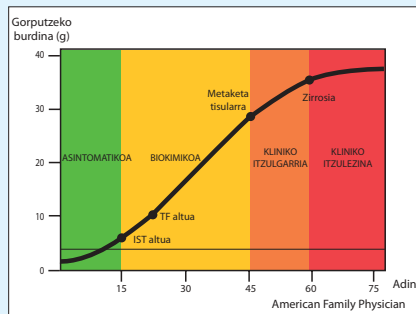
### LOKUS-HETEROGENEOTASUNA GENEEN ARTEKO ELKARREKINTZA HERENTZIA AUTOSOMIKO ERREZESIBOA



5 gene sorturiko taldea inplikaturik gaixotasun berean konplexuko bat egon ezean ez da betetzen taldearen xedea mutazio bakoitzak badu bere alde batzuek gaixotu gazteak besteek utzi pasatzen urteak baina mota hauek ez dira askeak: akats batek eragiten du bestean

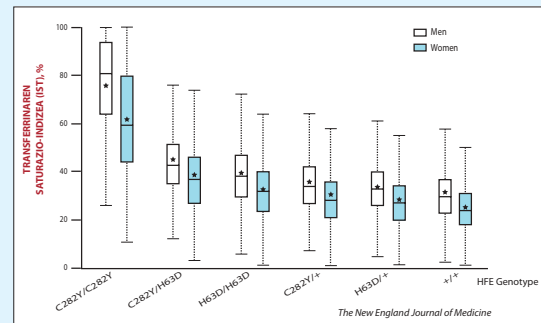
Mutazioa bi gurasoek paso orduan egingo du eraso baina soilik batetik jaso ez duzu izango arazo

### METAKETA PROGRESIBOA



Haur asintomatiko alai eta arina aknea sortzean odolean burdina jartzen zaizunean ilea urdina organoetan metaketa fina diagnostikoa ez badago eginga zirrosiak egingo du atzerazina

### SARKORTASUN ETA ADIERAZKORTASUN EZ-OSOAK



Nolakoa da gure gaixotasuna osoa ez daukala bere sarkortasuna mutazioa duten hainbat ta hainbat pertsonak beti daukate egoki beren osasuna ezberdinak dira andre eta gizonak hilekoa delako oso abantaila ona.