

# ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΥΠΕΡΦΕΡΡΙΤΙΝΑΙΜΙΑΣ – ΚΑΤΑΡΡΑΚΤΗ: ΜΙΑ ΣΠΑΝΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΠΑΘΗΣΗ

Αριάδνη Νεοφύτου<sup>1</sup>, Ανθή Δαμιανάκη<sup>1</sup>, Κόσσυβα Λυδία<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Αιματολογίας, Β' Παιδιατρική Κλινική Εθνικού & Καποδιστριακού Παν/μιου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Π&Α Κυριακού», Αθήνα



ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ  
Β' Παιδιατρική Κλινική



Διευθύντρια : Καθηγήτρια Μ. Τσολιά

**Εισαγωγή:** Το κληρονομικό σύνδρομο υπερφερριτιναιμίας-καταρράκτη (Hereditary hyperferritinemia cataract syndrome - HHCS) είναι σπάνια γενετική ασθένεια που κληρονομείται με αυτοσωματικό επικρατητικό τρόπο και οφείλεται σε μετάλλαξη στο σιδηροαποκριτικό στοιχείο του 5' μη μεταφραζόμενου άκρου του γονιδίου της ελαφράς αλύσου της φερριτίνης στο χρωμόσωμα 19 (FTL gene). Χαρακτηρίζεται από εμμένουσα υπερφερριτιναιμία χωρίς ιστική υπερφόρτωση σιδήρου και αμφοτερόπλευρο καταρράκτη πρώιμης έναρξης.

**Μέθοδοι:** Έφηβη 13 ετών με ελεύθερο ατομικό και οικογενειακό ιστορικό προσήλθε για εκτίμηση στο Τακτικό Αιματολογικό Ιατρείο λόγω εμμένουσας και ανεξήγητης υπερφερριτιναιμίας (μέγιστη τιμή 1437ng/ml) σε τυχαίο έλεγχο. Από την κλινική εξέταση δεν προέκυψαν παθολογικά ευρήματα. Η έναρξη του αλγορίθμου διαγνωστικής προσπέλασης της υπερφερριτιναιμίας βασίστηκε στον προσδιορισμό του κορεσμού τρανσφερίνης ο οποίος ήταν φυσιολογικός (28,5%, 20-40), όπως και ο λοιπός έλεγχος δεικτών μεταβολισμού σιδήρου. Αποκλείοντας τα δευτεροπαθή επίκτητα αίτια υπερφερριτιναιμίας η διαφορική διάγνωση περιορίστηκε στα σπανιότερα γενετικά αίτια με φυσιολογικό κορεσμό τρανσφερίνης, οπότε διενεργήθηκε οφθαλμολογική εκτίμηση όπου αναδείχθηκε ήπια θολερότητα των φακών αμφοτερόπλευρα.

Με την υποψία του συνδρόμου HHCS πραγματοποιήθηκε στοχευμένος μοριακός έλεγχος.

**Αποτελέσματα:** Με αλληλούχιση κατά Sanger ανιχνεύθηκε σε ετεροζυγωτία η μετάλλαξη c.-161C>G του γονιδίου FTL [Paris +39C>G] επιβεβαιώνοντας τη διάγνωση. Στην Ελλάδα περιγράφηκε πρώτη φορά το 2006 και εκ τότε υπάρχουν τρεις δημοσιεύσεις με περιπτώσεις HHCS που αφορούν συνολικά 16 μη σχετιζόμενες μεταξύ τους γενεαλογικά οικογένειες, εκ των οποίων οι 14 φέρουν την μετάλλαξη 39C>G. Η ανωτέρω μετάλλαξη αν και περιγράφεται σπάνια στην βιβλιογραφία θεωρείται η επικρατέστερη στην Ελλάδα. Λαμβάνοντας υπόψιν το αρνητικό οικογενειακό ιστορικό της ασθενούς, ενδεχομένως πρόκειται για παράδειγμα de novo μετάλλαξης

**Συμπέρασμα:** Σε ασθενείς με νεανικό καταρράκτη θα πρέπει να ελέγχονται τα επίπεδα φερριτίνης και αντίστροφα, σε ανεξήγητη υπερφερριτιναιμία θα πρέπει να γίνεται οφθαλμολογική εκτίμηση. Η ακριβής διάγνωση με γενετικό έλεγχο, αποτρέπει λανθασμένες διαγνώσεις και άσκοπες θεραπευτικές παρεμβάσεις αποσιδήρωσης, ενώ επιτρέπει τη γενετική συμβουλευτική.

1. Yunfan Yang et al. (2021) Ferritin L-subunit gene mutation and hereditary hyperferritinaemia cataract syndrome (HHCS): a case report and literature review, *Hematology*, 26:1, 896-9Celma Nos F et al.
2. Hereditary Hyperferritinemia Cataract Syndrome: Ferritin L Gene and Physiopathology behind the Disease-Report of New Cases. *Int J Mol Sci.* 2021 May 21;22(11):5451.