Bol Med Hosp Infant Mex. 2014;71(3):148-153

RESEARCH ARTICLE

# Assessment of neonatal iron stores and HFE gene mutations

**Georgina C. Coeto Barona, Fany Rosenfeld Mann, Rocío Trueba Gómez, Patricia Bouchán Valencia, Héctor A. Baptista González***

*Hematología Perinatal, Subdirección de Investigación Clínica, Instituto Nacional de Perinatología, Fundación Clínica Médica Sur, Mexico City, Mexico*

Received 13 September 2013; accepted 3 April 2014

**Abstract**

*Background:* The association between iron stores (Fe) and HFE gene polymorphisms on high-risk neonates is shown.

*Methods:* We included newborns with high perinatal risk. Newborns were divided into three groups for measurements of serum ferritin (SF): iron overload (IO) with SF 1000 μg/L, normal iron stores (NIS) with SF 154-1000 μg/L and low iron stores (LIS) with SF <154 μg/L. We used real-time PCR for identification of polymorphisms C282Y, H63DE, and S65C of the HFE gene.

*Results:* We studied 97 newborns with IO in 24 cases (ratio 0.247) and SF 1789 μg/L (95% CI 1376-2201), NIS in 36 cases (0.371), and SF of 461 μg/L (389-533) and LIS in 37 cases (0.381) and SF 82 μg/L (69-96). There were no cases detected for C282Y or S65C mutations. We identified 18 neonates with H63D HFE variant (gene frequency 0.185) with heterozygous condition (H63D/WT) in 12 cases (gene frequency 0.124) and homozygote (H63D/H63D) in six cases (gene frequency 0.062). H63D allele frequency was 0.092. The HFE H63D variant showed no association for comparing infants with NIS vs. LIS (OR 1.2, 95% CI 0.3-4.3) and NIS vs. IO newborn infant (OR 2.5, 0.7-9.2).

*Conclusions:* In high-risk neonates ~25% show IO even with the possible selection bias. HFE gene variants do not influence on the neonatal iron stores.



*Corresponding author.
*Email:* baptistagh@gmail.com (H.A. Baptista González).

**Evaluación del estado en la reserva neonatal de hierro y las mutaciones del gen HFE**

**Resumen**

*Introducción:* Se presenta la evaluación de la asociación entre la reserva de hierro (Fe) y los polimorfismos del gen de la hemocromatosis (HFE) en neonatos de alto riesgo perinatal.

*Métodos:* Se incluyó una serie de neonatos de alto riesgo perinatal en los que se evaluó la reserva de Fe con la medición de la ferritina sérica (FS). Se dividieron en tres grupos: sobrecarga de Fe (SoFe), con FS >1,000 μg/l; reserva normal de Fe, con FS de 154-1,000 μg/l; y reserva baja de Fe, con FS <154 μg/l. Mediante PCR en tiempo real se buscaron las mutaciones C282Y, H63D y S65C del gen HFE.

*Resultados:* Se estudiaron 97 neonatos. De ellos, 24 casos presentaron SoFe (proporción 0.247) y FS de 1,789 μg/l (IC 95% 1,376-2,201); 36 casos, reserva normal de FS (0.371), FS de 461 μg/l (389-533); y 37 casos, reserva baja de FS (0.381) y FS 82 μg/l (69-96). No hubo casos detectados para las mutaciones C282Y o S65C. Se identificó la variante H63D HFE en 18 neonatos (frecuencia génica de 0.185): la condición de heterocigoto (H63D/WT) en doce casos (frecuencia génica 0.124) y de homocigoto (H63D/H63D) en seis casos (frecuencia génica 0.062). La frecuencia alélica de H63D fue de 0.092. Los variante H63D HFE no mostró asociación con los neonatos de reserva normal de Fe contra reserva baja (OR 1.2; IC 95% 0.3-4.3) ni los de reserva normal contra neonatos con SoFe (OR 2.5; 0.7-9.2).

*Conclusiones:* Cerca del 25% de neonatos de alto riesgo tendrá sobrecarga de Fe. Aún con el posible sesgo de selección, las variantes del gen HFE no influyen sobre el estado de la reserva de Fe.

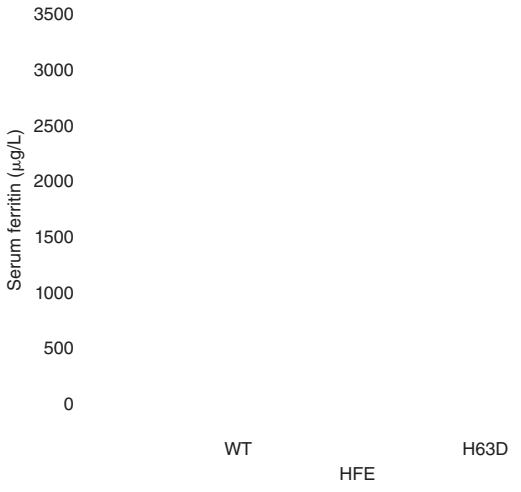


**Figure 1** Distribution of serum ferritin values according to the H63D allele of the HFE gene. WT, natural allele; H63D, mutated allele.