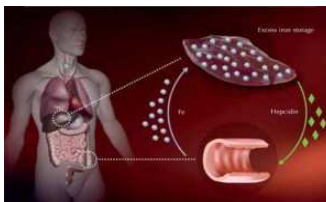


Masculino de 44 años, asintomático, hijo de padres europeos, a quien en un examen médico rutinario se le encuentra un hematocrito del 52%, elevación de aminotransferasas, aumento leve de la bilirrubina indirecta y de la densidad hepática en el TAC sin lesiones focales ni dilatación de vías biliares. El paciente bebe alcohol de manera esporádica y en cantidad moderada. No tiene antecedente de cirugías, transfusiones, tatuajes, ni conducta sexual de riesgo. No usa medicamentos, multivitamínicos, ni drogas ilícitas. Sus padres, esposa, e hija están vivos y sanos. Su examen físico revela buen estado nutricional con índice de masa corporal (IMC) en 24 Kg./m2, sin datos de deshidratación, borde hepático palpable no doloroso, no tiene estigmas de hepatopatía, edema o adenopatías, el resto de los aparatos y sistemas se encuentran sin datos patológicos.



ETIOLOGIA	% PARTICIPANTES
GENETICA	46%
METABOLICA	38%
TOXICA	17%
INFECCIOSA	29%
AUTOINMUNE	4%

LABORATORIO	% PARTICIPANTES
PFH	67%
BH	63%
CINETICA FE, FERRITINA	46%
QS	33%
P.LIPIDOS	29%
TEST GENETICO C282Y, H63D	25%
VIRUS ABC	25%
EGO	25%
COAGULOGRAMA	21%
AFP	13%

PROBABLE DIAGNOSTICO	% PARTICIPANTES
HEMOCROMATOSIS	46%
ESTEATOSIS HEPATICA	29%
HEPATITIS	17%
SX GILBERT	8%
SIDA	4%
CA	4%
QUISTE PARASITARIO	4%
ANEMIA HEMOLITICA G6PDH	4%

GABINETES	% PARTICIPANTES
USG	58%
BIOPSIA HEPATICA	46%
TAC	46%
RMN	33%
ECG	17%
TELE TX	8%

DIAGNOSTICO	HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA (HH)
DESCRIPCION	Se caracteriza por un aumento en la absorción intestinal del hierro desde el nacimiento. Así, los pacientes que la padecen, almacenan mucho hierro a lo largo de su vida. Este se acumula en diversos órganos (hígado, páncreas, corazón, etc.) provocando enfermedades en los mismos. No se conocen bien los mecanismos precisos por los que se produce el aumento en la absorción intestinal del hierro.
GENETICA	La hemocromatosis hereditaria (HH) es una enfermedad genética de tipo autosómico recesivo (para manifestarla, debe heredarse de padre y madre), muy frecuente en el mundo occidental. Puede afectar a una de cada 300 personas y una de cada 20-25 puede portar el gen. La hemocromatosis se manifiesta en hombres con una frecuencia 5 veces mayor que en mujeres. Es particularmente común en personas de raza blanca provenientes del occidente de Europa.
CLINICA	El hígado es el órgano que se afecta más frecuentemente. El exceso de hierro en él puede causar cirrosis y favorecer también el desarrollo de tumores hepáticos del tipo del hepatocarcinoma. En la piel se produce una pigmentación bronceada en la mayoría de los pacientes. En el páncreas puede causar diabetes con requerimientos de insulina. En las articulaciones se produce una artrosis progresiva, en la que se pueden producir brotes agudos (condrocalcinosis o pseudogota). En el corazón puede favorecer la aparición de episodios de insuficiencia cardíaca y alteraciones del ritmo. La afectación del hipotálamo y de la hipófisis (órganos endocrinos que están en el sistema nervioso) puede dar lugar a diversas manifestaciones endocrinológicas, fundamentalmente hipogonadismo (insuficiencia sexual).
TRATAMIENTO	Si se diagnostica y trata precozmente, la HH tiene un pronóstico excelente. El tratamiento impide el acúmulo de hierro corporal y evita las complicaciones futuras, como la cirrosis, diabetes e incluso la aparición de cáncer. Consiste en extraer sangre periódicamente (sangrías), unos 400-500 ml, que eliminan de 200-250 mg de hierro. Se hacen inicialmente a intervalos semanales (en ocasiones incluso dos sangrías por semana al principio), hasta demostrar una descarga importante del hierro acumulado. Esto se demuestra por niveles muy bajos de ferritina, o incluso hasta una leve anemia ferropénica. Tras esta primera fase, debe continuarse con sangrías cada 2 a 3 meses, para mantener unos bajos niveles de hierro. El tratamiento debe mantenerse de por vida.
BIBLIOGRAFIA	http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1130-01082006001100009&script=sci_arttext