

Board Certified in Gastroenterology

HEMOCROMATOSIS

¿Qué es la hemocromatosis?

La hemocromatosis es un trastorno hereditario de la acumulación excesiva de hierro del cuerpo. Es común entre la población blanca, que afecta a aproximadamente 1 de cada 400 personas de ascendencia europea. Pacientes con hemocromatosis se cree que absorben cantidades excesivas de hierro de la dieta. Dado que el cuerpo humano tiene formas limitadas de eliminar el hierro que se absorbe, el hierro se acumula con el tiempo en el hígado, médula ósea, páncreas, piel y testículos. Esta acumulación de hierro en estos órganos provoca que funcionen mal

¿Cuáles son los síntomas de la hemocromatosis?

Los pacientes con hemocromatosis inicial no presentan síntomas y no son conscientes de su condición. La enfermedad puede entonces ser descubierto cuando los niveles sanguíneos elevados de hierro se indican por medio de pruebas de sangre de rutina. En los hombres, los síntomas pueden no aparecer hasta 40 a 50 años de edad. Los depósitos de hierro en la piel causan oscurecimiento de la piel. Dado que las mujeres pierden hierro a través de la pérdida de sangre menstrual, desarrollan daño a los órganos de la acumulación de hierro 15 - 20 años más tarde que los hombres en promedio.

Los depósitos de hierro en la glándula pituitaria y los testículos producen la contracción de los testículos y la impotencia. Los depósitos de hierro en el páncreas producen una disminución en la producción de insulina lo que resulta en la diabetes mellitus (por favor, lea el artículo de la [Diabetes Mellitus](#)). Depósitos de hierro en el músculo del corazón pueden causar insuficiencia cardíaca, así como ritmos cardíacos anormales. La acumulación de hierro en el hígado provoca la cicatrización del hígado (cirrosis) y un mayor riesgo de desarrollar cáncer de hígado. Para más información sobre las consecuencias de la cirrosis, por favor lea el artículo de la [Cirrosis](#).

¿Cómo se diagnostica la hemocromatosis?

La detección inicial de la hemocromatosis implica exámenes de sangre para el hierro en la sangre y los niveles de ferritina. La ferritina es una proteína de la sangre que sirve como un indicador de la cantidad de hierro almacenada en el cuerpo. Niveles de hierro de la sangre y de ferritina son generalmente bajos en los pacientes con anemia por deficiencia de hierro, y son altos en pacientes con hemocromatosis y otras enfermedades que causan un aumento en los niveles de hierro del cuerpo. Desde la ferritina también puede estar elevada en ciertas infecciones, como la hepatitis viral y otras inflamaciones en el cuerpo, aumento de ferritina por sí sola no es suficiente para diagnosticar con precisión la hemocromatosis.

La prueba más precisa de la hemocromatosis está midiendo el contenido de hierro del tejido del hígado obtenido por una biopsia. Una biopsia implica la extracción de una muestra de tejido hepático para análisis y por lo general se lleva a cabo con una aguja bajo anestesia local. Después de adormecer la piel y los tejidos subyacentes, el médico inserta una aguja en el hígado a través de la caja torácica inferior derecha, a veces bajo [guía ecográfica](#). El tejido obtenido por la aguja se estudia bajo un microscopio para daño en el hígado o cirrosis. La cantidad de hierro en el hígado es por lo general significativamente elevado en la hemocromatosis.

El gen de la hemocromatosis hereditaria se identificó en 1996. El gen se conoce como HFE. El gen HFE puede ser identificado en el análisis de sangre de 90 por ciento de los pacientes con ascendencia del norte de Europa.

Board Certified in Gastroenterology

¿Cómo se trata la hemocromatosis?

El tratamiento más eficaz de la hemocromatosis es reducir el hierro en la sangre mediante la eliminación de la sangre usando la flebotomía (extracción de sangre de las venas del brazo). Una unidad de sangre (250 mg de hierro) es por lo general extraída cada una a dos semanas hasta que el paciente se convierte en ligeramente anémico. La frecuencia de las flebotomías se reduce entonces a cada 2-3 meses para mantener una anemia leve. Cuando la hemocromatosis se diagnostica pronto y se trata de manera efectiva, el daño al hígado, el corazón, los testículos, el páncreas y las articulaciones puede evitarse completamente, y los pacientes pueden volver al estado normal de salud. En los pacientes con cirrosis establecida, el tratamiento eficaz puede mejorar la función del corazón, color de la piel, y la diabetes. Sin embargo, la cirrosis es irreversible, y el riesgo de desarrollar cáncer de hígado permanece.

La detección de la hemocromatosis

Dado que la hemocromatosis es común, y el diagnóstico precoz es importante para el éxito del tratamiento, la detección de este trastorno es importante. Los niveles de ferritina y hierro se obtienen en pacientes con enfermedad hepática inexplicada, oscurecimiento de la piel, enfermedades del corazón o alteraciones del ritmo del corazón, la impotencia, la diabetes mellitus, y los familiares de los pacientes con hemocromatosis. Algunos médicos incluso recomiendan hierro en la sangre y los niveles de ferritina que se incluirán en los análisis de sangre de detección de rutina. Una mayor conciencia del paciente y el médico de este trastorno hereditario común puede dar lugar a más temprano y un tratamiento más exitoso y la evitación de enfermedades prevenibles.

Board Certified in Gastroenterology

Asociados de Gastroenterología S. W. Florida, PA cumple con las leyes federales aplicables de derechos civiles y no discrimina por motivos de raza, color, origen nacional, edad, discapacidad, o sexo.