

Estudio sobre un caso de Hemocromatosis Atípica

*Por los Drs. Andrés Vesalis Guzmán
y José Miguel Jiménez.
del Hospital de Cartago*

Un hombre de 54 años, fornido y aparentemente gozando de salud, nos consulta a propósito de una pigmentación de la piel que comenzó a aparecer tres meses antes y que aumentaba constantemente.

Nuestro paciente es un fontanero. Su salud ha sido siempre buena y su estado actual es perfecto. Trabaja diariamente en las ocupaciones de su oficio.

Examen

Notamos una hiperpigmentación de la piel de la frente, la cara y el cuello; en el aspecto anterior de los antebrazos y el aspecto interno de los muslos. Las manchas son difusas, pero hay algunas aisladas; su color es bronceado con una tendencia al gris azulado. La piel no muestra otra particularidad patológica. Las mucosas tienen color normal.

El examen físico revela que hay una hepatomegalia; el borde inferior del hígado está a cuatro dedos por debajo del reborde costal; el hígado es liso y parece duro. Hay esplenomegalia. No hay ascitis ni circulación venosa colateral. La próstata está hipertrofiada. Los órganos sexuales externos son normales. Las heces tienen color normal. La presión arterial: 110/70.

Pensamos inmediatamente en las enfermedades pigmentarias tales como la hemocromatosis; la enfermedad bronceada de Addison; la enfermedad de Vaquez-Osler; el argirismo; la cirrosis hipertrofica biliar de Hanot; la ictericia hemolítica crónica adquirida; la ocrenosis y cloasma. Y por qué no la sífilis!

Siendo la hiperpigmentación bronceada y la hepatomegalia los dos grandes síntomas de nuestro paciente, dirigimos el diagnóstico

hacia la hemocromatosis, para ser confirmado por el laboratorio. Clínicamente eliminamos, aunque con temor, la enfermedad de Addison, por falta de astenia; el argirismo, por falta de antecedentes; la ocronosis, por falta de predilección pigmentaria en las regiones cartilagosas.

Los análisis de la sangre nos dan los siguientes resultados: Wassermann: negativo; eritrocitos: 4032000; hemoglobina 80%; úrea total: 0.20 Gm. por 1000; úrea nitrógeno 0.09/1000; glucosa; 0.85/1000; fragilidad globular: hemolisis inicial: 4.46; hemolisis total: 0.38. En la orina: no hay pigmentos biliares ni glucosa; cloruros normales. Biopsia de la piel: reacción de azul de Prusia: positiva (presencia de hemosiderina).

Establecemos un diagnóstico definitivo de hemocromatosis basado en los dos síntomas principales de nuestro paciente: hiperpigmentación de la piel y cirrosis hepática; diagnóstico que confirmamos, por eliminación también, con los resultados del laboratorio. Bien se nos podrá criticar que lo hagamos en ausencia de uno de los factores de la tríada clásica, la diabetes azucarada (tríada: hiperpigmentación, cirrosis hepática y diabetes). Mas es sabido ya que la vieja "diabetes bronceada" de los franceses, sinónimo de hemocromatosis, no siempre se acompaña de diabetes. (Cecil: A Textbook of Medicine, VI ed., 1941, pág. 632), (Cain: Texas State Jour. of Med., 36:343-400; set., 1940). La presencia de pigmento ferruginoso en la piel confirma la hemocromatosis. La esplenomegalia, en ausencia de pigmentos biliares en la orina y la sangre, niega la cirrosis hipertófica biliar de Hanot. La enfermedad bronceada de Addison se acompaña de una astenia marcada (que puede ser también un síntoma de hemocromatosis, pero que no existe en nuestro paciente), y carece de hepatomegalia; los signos biológicos sanguíneos son característicos.

Resumen y comentarios

Hemos hecho un diagnóstico de hemocromatosis con dos signos clínicos: hiperpigmentación bronceada de la piel y cirrosis hepática hipertófica. La ausencia de diabetes azucarada, no nos ha hecho variar el diagnóstico. Creemos, por lo tanto, que es la cirrosis hepática hipertófica el signo capital clínico, pues nuestro paciente lo padece y la literatura universal lo menciona siempre

en la hemocromatosis, aunque otros síntomas clásicos no existan (Christian, en Osler: *The Principles and Practice of Medicine*, por Henry A. Christian, XIV ed., pág. 612., 1942) y (García Carrillo, E., *Rev. Médica de Costa Rica.*, 5:411-412., marzo de 1943). Willis (*Med. Jour. of Australia, Sydney*, 2:2661-668., dic. 13., 1941); advierte que la hemocromatosis avanzada es un estado precanceroso del hígado y que el carcinoma de este órgano, es muy frecuente en la hemocromatosis.

Christian (en Osler, citado), divide la hemocromatosis en dos grupos o formas clínicas principales: el grupo mayor, con diabetes azucarada; y el menor, sin diabetes. Cuando la diabetes existe, es grave y origina una acidosis marcada.

En cuanto concierne a la etiología y patogenia de esta afección, no hay nada claro. La posibilidad de un factor tóxico, como el cobre, ha sido lanzada por Mallory (*Am. Jour. of Pathology* 1925., 1,117. *Trans. Assn. Am. Physicians*, 1935, 50,12. Mallory and Parker: *Am. Jour. of Path.*, 1931, 7. 351). El cobre, según él produce hemolisis y luego sirve de portador del hierro liberado hacia el hígado, donde el hierro se acumula. Otros atribuyen la hemocromatosis a un defecto congénito en el metabolismo ferruginoso. Marcel Labbé (*Précis de Pathologie médicale.*, tomo VI., pp 727-728., 1927), explica la patogenia, primero como un proceso tóxico de origen desconocido, que produce hemolisis y esclerosis y que origina, de un lado, una ictericia hemolítica seguida de hemosiderosis; y de otro lado, una cirrosis hepato-pancreática; estas lesiones, según él, se manifiestan en clínica por una pigmentación cutánea y cutáneo-mucosa y por diabetes. Algunos autores, como Cecil (citado, pág. 631) atribuyen a la disfunción del sistema endocrino, el origen y patogenia de la hemocromatosis. De las glándulas de secreción interna es posible que las responsables sean, la suprarrenal y las glándulas sexuales.

Finalmente y de lo que hemos expuesto, se verá que la hemocromatosis es una condición que no siempre se presenta como un síndrome típico y clásico. Las hemocromatosis atípicas son muy frecuentes (Cantarow and Bucher: *Arch. of Int. Med. Chicago.*, 67:241-472., feb. 1941). Los errores de diagnóstico y la confusión con otras enfermedades son también frecuentes; el diagnóstico diferencial viene aquí a ser, como siempre, el sine qua non de la clínica.

Hemos sometido nuestro paciente a un tratamiento dietético que evite al hígado y al páncreas una sobrecarga innecesaria. Le administramos actualmente y por vía de ensayo, hormona sexual masculina y extracto córtico suprarrenal y hasta tanto la investigación que hoy día se realiza no nos aporte una nueva terapia para esta enfermedad, no podremos menos que esperar los resultados de nuestro tratamiento.