Hemocromatosis esporádica con intensa siderosis hepatocelular

Sr. Director:

La hemocromatosis (HC) es una enfermedad relativamente común, con una prevalencia estimada entre 1/300 y 1/500 individuos en caucásicos. Si permanece sin diagnosticar, determina la aparición de complicaciones en la 5ª-6ª década de la vida (cirrosis, miocardiopatía, diabetes, etc.). La enfermedad suele ser detectada en estadios avanzados, cuando ya se han desarrollado las alteraciones orgánicas (1). Describimos el caso de un varón joven al que se le descubrió una HC en una analítica de rutina.

Varón de 20 años, sin antecedentes personales de interés, al que se le detecta un aumento de la sideremia y saturación de la transferrina, por lo que es enviado a la Consulta de Hematología. En la anamnesis destaca la existencia de hepatopatía no filiada en varios miembros de la familia paterna. La exploración física fue anodina. Entre los datos analíticos destacaban: sideremia 251 mg/dl (N: 40-160), transferrina 244 mg/dl (N: 200-400), índice de saturación de la transferrina 81% (N: 15-40) y ferritina 707 ng/ml (N: 15-300), con normalidad del hemograma, morfología y el resto de parámetros bioquímicos, incluyendo glucemia y sobrecarga oral de glucosa, hormonas tiroideas, FSH, LH y estudio ecocardiográfico. El fenotipo HLA del paciente fue: A3, Cw7, B7 / A1, Cw7, B50; (pareno A3, Cw7, B7 / A32, Cw7, B51 y materno A1, Cw6, B50 / A3, Cw-, B65. La resonancia nuclear magnética (RNM) (Fig. 1) demostró hipointensidad manifiesta del parénquima hepático sobre todo en T2, concordante con depósitos de hierro. La biopsia hepática confirmó siderosis intracelular grado IV, sin fibrosis. Con todos estos datos se hizo el diagnóstico de hemocromatosis hereditaria, sin afectación familiar clínica ni analítica. Desde entonces al paciente se le han realizado sangrías semanales de 500 cc hasta mantener los niveles de ferritina entre 10-15 ng/ml, encontrándose asintomático diez meses después del diagnóstico.

La HC es una enfermedad hereditaria que se transmite de forma autosómica recesiva caracterizada por una absorción intestinal excesiva de hierro (1). Clínicamente, sólo se manifiesta en sujetos homocigotos, siendo excepcional en los heterocigotos, a no ser que se acompañe de otras enfermedades que

alteren el metabolismo férrico (esferocitosis hereditaria, -talasemia heterocigota, porfiria cutánea tarda, etc.). Recientemente, Feder et al han descubierto el que parece ser el gen responsable de la HC, el HLA-H (2). El diagnóstico clínico de la HC es inespecífico, estableciéndose la sospecha ante un incremento de los valores de saturación de la transferrina y de la ferritina. Para que un sujeto sea considerado como homocigoto, hay que demostrar el depósito de hierro en el hígado (biopsia hepática). La RNM también permite un diagnóstico de sospecha (hipointensidad difusa del parénquima hepático), aunque sin poder realizar una estimación cuantitativa. En nuestro caso fue muy indicativa de la siderosis parenquimatosa hepática, que quedó plenamente confirmada en el estudio histológico. Es interesante resaltar el fenotipo HLA del paciente, ya que siendo la madre portadora del haplotipo A3, transmitió al hijo el haplotipo A1-B50, que hasta la fecha ha sido escasamente relacionado con la enfermedad (3). Por dicho motivo la madre está siendo revisada periódicamente ante la posibilidad que fuese homocigótica asintomática, protegida de la HC por las pérdidas menstruales de hierro.

Como pauta de tratamiento hemos sometido al paciente a sangrías semanales de 500 cc, con monitorización de los niveles de hemoglobina y ferritina. Hasta la fecha el paciente ha mostrado una excelente tolerancia a las mismas. Asimismo se ha vacunado contra el virus de la hepatitis B, para evitar, en la medida de lo posible, la afectación hepática sobreañadida (4).

F. J. Jiménez Gonzalo, M. Medina Pérez, J. Pérez Martínez, R. Villa Caro

Servicios de Hematología, Anatomía Patológica y Medicina Interna. Hospital de la Merced. Osuna. Sevilla

1. Rodríguez A, Pérez F, González F. Hemocromatosis idiopática (análisis de 19 casos). *An Med Intern* 1997; 14: 20-23.
2. Feder JN, Gnirke A, Thomas W, et al. A novel MHC class I-like gene is mutated in patients with hereditary haemochromatosis. *Nat Genet* 1996; 13 : 399-408
3. Bulaj ZJ, Griffen LM, Jorde LB, et al. Clinical and biochemical abnormalities in people heterozygous for haemochromatosis. *N Engl J Med* 1996; 335: 1799-1805
4. Camaschella C, Piperino A. Hereditary hemochromatosis: recent advances in molecular genetics and clinical management. *Hematologica* 1997; 82: 77-84.

Fig. 1. Obsérvese la hipointensidad del hígado. RNM.

Endocarditis bacteriana en un adulto con comunicación interventricular congénita

Sr. Director:

En la edad pediátrica las malformaciones cardíacas congénitas (MCC) constituyen las cardiopatías de mayor riesgo para el desarrollo de endocarditis bacteriana (1,2), sin embargo este tipo de lesiones se encuentran con mucha menor frecuencia en adultos, en los que la endocarditis ocurre preferentemente sobre valvulopatía reumática o degenerativa.

A continuación describimos el caso de un adulto con una comunicación interventricular (CIV) congénita que presentó una endocarditis por enterococo.

Varón de 43 años con una CIV congénita diagnosticada 25 años antes al que se le practicó una hemicolectomía derecha por un adenocarcinoma de colon. Durante el postoperatorio presentó