

Hemocromatosis y diabetes

Hemochromatosis and diabetes

ISRAEL MONTESDEOCA • CARACAS, VENEZUELA

La hemocromatosis (HC) es una enfermedad por depósito de hierro, secundaria a un trastorno genético que se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Es la forma primaria de muchas condiciones que los autores denominan enfermedades por sobrecarga de hierro. Su prevalencia varía de un país a otro y dentro de un mismo país dependiendo de los estudios en familias, poblaciones y análisis clínicos y patológicos. Es de mayor prevalencia en poblaciones caucásicas (5 a 10/1000). Se ha estudiado poco en regiones latinoamericanas.

Se sabe que el defecto está localizado en el brazo corto del cromosoma 6 y en estrecha relación con el locus HLA-A (A3, B14, B17) y en estudios desde 1996 se han ubicados dos mutaciones del gen HFE (C282Y y H63D), como las responsables de la HC hereditaria y se conoce que este defecto facilita la mayor absorción de hierro en la parte proximal del intestino delgado (duodeno-yeyuno) por mecanismos todavía no bien conocidos. Los estudios sobre los distintos tejidos han demostrado que el depósito de hierro en múltiples órganos (hígado, páncreas, corazón, hipófisis, etc.), se debe a que la alteración genética también existe en ellos.

El problema que se presenta con el diagnóstico en HC es que el clínico no lo sospecha al comienzo de su evolución y en algunas oportunidades sólo cuando aparecen los primeros síntomas: letargía, debilidad, artralgias, pérdida de la libido, para después sí pensar en ella cuando en la historia natural se expresa por hepatopatía (estados precirróticos, como la fibrosis, la cirrosis y las alteraciones de pruebas hepáticas), por cardiopatía (insuficiencia cardíaca), cambios en la piel (color azul-bronceado), conjuntamente con las modificaciones en el metabolismo glucídico (resistencia a la insulina, intolerancia a la glucosa o diabetes mellitus, DM) constituyen la condición denominada

desde 1895 por P. Marie como diabetes bronceada y a la cual se han dedicado estudios para establecer la interrelación entre las dos enfermedades.

Es indispensable realizar un diagnóstico precoz a través del tamizaje, tanto de la HC como de la DM antes de los 40 años, en personas aparentemente sanas o que tengan familiares que hayan sufrido una u otra enfermedad. La HC tiene las siguientes investigaciones para realizar un diagnóstico aun en estados muy tempranos de la condición; ellas son: saturación de transferrina sérica, hierro sérico, determinación de la mutación del gen HFE y biopsia hepática. En el caso de la DM, con estudios como la resistencia a la insulina, la intolerancia glucosada, la presencia del síndrome metabólico; si existen alteraciones conjuntas podrá conocerse la posibilidad evidente de un diagnóstico precoz de DM y su interrelación también con diagnóstico precoz de la HC

Conocida, sin embargo, es la aparición de DM como complicación en la evolución ya tardía de la HC. La DM en asociación con HC tiene ciertas características: la DM se debe a lesiones pancreáticas histopatológicas severas, no sólo de las células B, sino por la presencia de fibrosis y otros cambios causados por el depósito de hierro en el órgano. La DM en su forma clínica completa está asociada a la cirrosis de la HC. La DM se comporta como una forma tipo 2 y es de difícil control si el páncreas es totalmente dañado por el depósito de hierro; por otra parte mejora y es de fácil control al realizar tratamiento específico de la HC a través de la flebotomía. Los estudios son controvertidos porque no se ha podido establecer la relación genética entre las dos entidades.

Dr. Israel Montesdeoca: Profesor Titular de la Universidad Central de Venezuela. FACP. Caracas, Venezuela.