

Manifestaciones dermatológicas en Hemocromatosis

Raúl Charlín F¹, M. Fernanda Reveco S², Carlos Palma B³, Laura Segovia G⁴.

¹Médico dermatólogo, Complejo Asistencial Barros Luco; ²Interna 7° año de Medicina, Universidad de Santiago de Chile; ³Becado Servicio de Medicina Interna, Universidad de Santiago de Chile; ⁴Anatomopatóloga, Complejo Asistencial Barros Luco.

Paciente masculino, 46 años, sin antecedentes mórbidos, presenta cuadro de un año de hiperpigmentación cutánea generalizada predominante en tórax y rostro, asociado a disminución de vello corporal.

Últimos 6 meses se añade disfunción sexual, iniciándose estudio donde destaca: ferritina 1650ng/ml, ferremia 206ug/dl, TIBC 155ug/dl y porcentaje saturación transferrina 132%. Estudio de 3 mutaciones HFE negativas. Se difiere biopsia hepática por coagulopatía severa. Se diagnostica Hemocromatosis primaria, Diabetes Mellitus 2, Daño hepático crónico secundario Child B, Miocardiopatía dilatada, Hipogonadismo hipogonadotropo e hipotiroidismo.

Examen microscópico de piel de dorso e ingle, revela infiltrado perivascular superficial leve y tinción de hierro (Perls) positiva en dermis profunda, sugerente de Hemocromatosis.

Se inicia manejo con flebotomías seriadas falleciendo 5 meses después, producto de Insuficiencia hepática aguda.

La Hemocromatosis primaria, descrita por Trousseau en el siglo XIX como triada clásica de Diabetes, hiperpigmentación cutánea y daño hepático; consiste en una enfermedad genética que ocasiona un aumento de la absorción duodenal de hierro, depositándose de forma excesiva en los tejidos.

Entre las manifestaciones dermatológicas, la más característica es la hiperpigmentación cutánea difusa (mayor en zonas fotoexpuestas), siendo lentamente progresiva y constituyendo un signo de mal pronóstico, dado su aparición tardía correlacionada con alta concentración de hierro.

Otros signos dermatológicos son disminución del vello corporal y alopecia (principalmente de forma parcial), atrofia cutánea, distrofias ungueales como onicorrexis, leuconiquia, coliloniquia y paroniquia principalmente en los 3 primeros dedos, eritema palmar y nevus araceus.

En la microscopía es posible observar aumento del depósito de melanina en la capa basal de la epidermis y de forma difusa



en la dermis por estimulación de los melanocitos y por otro lado, una siderosis cutánea predominante dentro y en torno a glándulas sudoríparas ecrinas, en los macrófagos dérmicos, en torno a capilares o excepcionalmente libre en la capa basal de la epidermis.

El diagnóstico se establece con exámenes bioquímicos que demuestren sobrecarga sérica de hierro, análisis genético de mutación responsable y eventualmente biopsia hepática. El tratamiento consiste en flebotomías seriadas con el fin de disminuir la concentración de hierro sérico además de manejo de patologías secundarias.

Referencias bibliográficas

- James C. Barton, Corwin Q. Edwards. (2000). Hemochromatosis: Genetics, Pathophysiology, Diagnosis and Treatment. Cutaneous manifestations of hemochromatosis (290- 296). United Kingdom: Cambridge University Press.
- Pietrangelo A. Hereditary Hemochromatosis — A New Look at an Old Disease. The New England Journal of Medicine. 2004; 350: 23.

Correspondencia: Raúl Charlín
Correo electrónico: raulcharlin@gmail.com