

¿Qué es una hemocromatosis?

HOJA DE INFORMACIÓN PARA EL PACIENTE Y SU FAMILIA

¿Qué es una hemocromatosis?

La hemocromatosis es una afección que se presenta cuando su cuerpo absorbe demasiado hierro. Su cuerpo no tiene una manera natural para eliminar por sí mismo el exceso de hierro y lo almacena en sus tejidos, articulaciones, hígado, páncreas, riñones y corazón.

¿Qué causa los distintos tipos de hemocromatosis?

Hemocromatosis hereditaria (genética) la causa la herencia de dos copias de la mutación del gen HFE que permite que se absorba un exceso de hierro de los alimentos.

Hemocromatosis adquirida (secundaria) se puede desarrollar producto de enfermedades hepáticas crónicas o afecciones a la sangre. La ingesta excesiva de hierro a través de vitaminas, medicamentos o de los alimentos con un alto contenido de hierro puede causar hemocromatosis temporal.

¿Tiene riesgos de padecer hemocromatosis hereditaria?

1. El riesgo de heredar la hemocromatosis aumenta con el número de familiares con hemocromatosis hereditaria y cuán cercano sea el parentesco con usted.

Familiares con hemocromatosis

Posibilidades de heredar 2 copias de la mutación del gen HFE

• Ninguno (población general)	1 en 200 ó 0.5%
• Tíos, tías, primos	Menos de 1 en 60 ó menos del 2%
• Uno de los padres, pero no los hermanos	1 en 20 ó 5%
• Hermanos, pero no los padres	1 en 4 ó 25%
• Hermanos y uno de los padres	1 en 2 ó 50%
• Ambos padres	1 en 1 ó 100%

Fuente: Descargado el 18 de mayo de 2005 de www.dnadiet.com

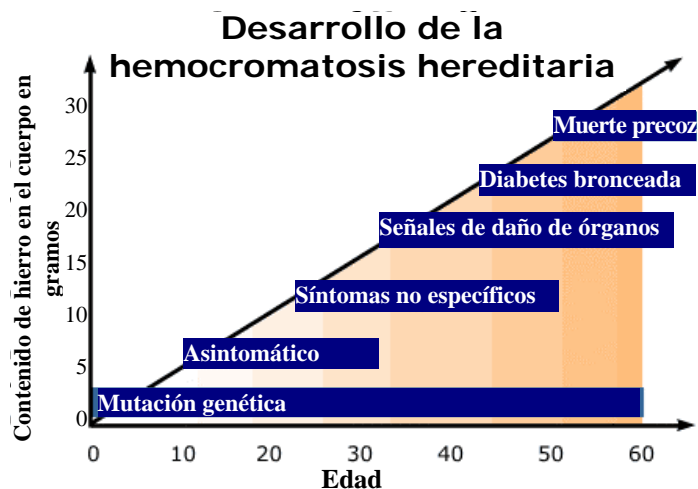
2. Si tiene ascendencia del norte de Europa (británica, holandesa, alemana, irlandesa o francesa) tiene más posibilidades de ser portador de la mutación del gen HFE que causa la hemocromatosis hereditaria.

¿Quién desarrollará los síntomas de la hemocromatosis hereditaria?

- Un hombre tiene 5 veces más de probabilidades de desarrollar síntomas de hemocromatosis hereditaria.
- La menopausia o una histerectomía puede aumentar el riesgo de almacenar un exceso de hierro y el desarrollo de síntomas de hemocromatosis hereditaria.

¿Cuándo se presentan los síntomas de la hemocromatosis hereditaria?

Los síntomas de la hemocromatosis hereditaria se presentan cuando se es mayor. El exceso de hierro se acumula lentamente con los años de la manera en que se indica en el siguiente gráfico:



Fuente: Descargado el 18 de mayo de 2005, de www.cdc.gov

La inclinación depende de la persona.

¿Cuáles son los síntomas de la hemocromatosis hereditaria?

Los síntomas precoces de la hemocromatosis hereditaria son similares a los de muchas otras enfermedades:

- Dolor en las articulaciones
- Pérdida de peso
- Cansancio
- Dolor abdominal
- Falta de energía
- Pérdida del impulso sexual

Si no se trata la hemocromatosis, se desarrollan síntomas tardíos como hierro almacenado en su cuerpo.

Complicaciones	Descripción
Daño hepático	<ul style="list-style-type: none"> • Inflamación del hígado • Insuficiencia hepática
Problemas cardíacos	<ul style="list-style-type: none"> • Latidos cardíacos irregulares • Enfermedades cardíacas • Insuficiencia cardíaca
Disminución de la función de los testículos en los hombres y de los ovarios en las mujeres	<ul style="list-style-type: none"> • Pérdida del vello corporal en los hombres • Aumento de senos en los hombres • Disminución del tamaño de los testículos • Menopausia precoz en las mujeres • Disminución del impulso sexual en hombres y mujeres
Daño del páncreas	<ul style="list-style-type: none"> • Diabetes
Otros problemas	<ul style="list-style-type: none"> • Artritis • Oscurecimiento del color de la piel (dorado a gris metálico)

¿Cómo se diagnostica la hemocromatosis hereditaria?

1. Su médico recopilará antecedentes médicos completos. Es posible que le pregunte sobre:
 - su estado de salud y los síntomas que tiene;
 - antecedentes de salud familiar;
 - medicamentos, vitaminas o suplementos que esté tomando;
 - su dieta;
 - antecedentes de pérdida de peso;
 - disfunción sexual.
2. Examen médico.
3. Exámenes de sangre de rutina.
4. Si su médico sospecha de hemocromatosis hereditaria, se pueden solicitar exámenes de sangre adicionales para determinar si tiene almacenado un exceso de hierro en su cuerpo.
 - Saturación de transferrina sérica
 - Capacidad total de fijación del hierro (TIBC, por sus siglas en inglés)
 - Hierro sérico
 - Ferritina sérica
5. Un examen genético para detectar la mutación del gen HFE puede ayudar a confirmar el diagnóstico de la hemocromatosis hereditaria.
6. Es posible que sea necesaria una biopsia hepática para medir la cantidad de hierro que está almacenada en dicho órgano y si existe un daño.
7. Su médico puede solicitar otros exámenes adicionales.

¿Cómo se trata la hemocromatosis hereditaria?

La hemocromatosis se trata eliminando el hierro excesivo almacenado en su cuerpo a través de una flebotomía terapéutica. Ésta es la extracción intencional de una cantidad específica de sangre de manera regular. Su sangre se extrae de la misma manera que en un banco de sangre. Dependiendo de cuán elevado sean los resultados de sus exámenes de hierro, su médico le solicitará que se le extraiga una pinta de sangre. Será necesario que se someta a este procedimiento una o dos veces a la semana durante varios meses a un año, a veces más tiempo. Cuando el nivel de hierro haya vuelto a la normalidad, necesitará ver a su médico regularmente para realizarse exámenes médicos y de sangre. Luego, él determinará la frecuencia con que necesitará someterse a flebotomías terapéuticas para mantener un nivel de hierro normal.

Mientras antes conozca los riesgos de heredar la hemocromatosis, mientras antes se controle y trate los niveles de hierro, mejores posibilidades tiene de vivir más tiempo y de tener una vida más saludable.

Fuentes:

- CDC en www.cdc.gov. Descargado en mayo de 2005.
- DNA Direct en www.dnadirect.com. Descargado en mayo de 2005.
- NDDIC en <http://digestive.niddk.nih.gov>. Descargado en mayo de 2005.
- Yale New Haven Hospital en www.ynhhs.org. Descargado en mayo de 2005.

Para obtener más Hojas de Información Educativa para Pacientes, visite el sitio Web de Greenwich Hospital en www.greenhosp.org y haga clic en Patients & Visitors (Pacientes y visitas) y luego en Educativa para Pacientes