

¿Qué es la hemocromatosis hereditaria?

La hemocromatosis hereditaria (HH) es una afección genética que puede provocar la acumulación de hierro en los tejidos de todo el cuerpo.

Los pacientes con HH heredan una variante génica de cada progenitor biológico que afecta a la producción o función de la **hepcidina**, una proteína que regula el uso de hierro en el organismo.

¿Quién es más probable que tenga HH?

La hemocromatosis hereditaria es más frecuente en personas de ascendencia del norte de Europa. En este grupo, aproximadamente 1 de cada 300 personas tiene HH. Los signos y síntomas de la sobrecarga de hierro se desarrollan normalmente a una edad más temprana en los hombres que en las mujeres, probablemente debido a la liberación de hierro durante el período menstrual.

¿A qué órganos afecta la HH?

La hemocromatosis hereditaria afecta al hígado en aproximadamente el 25 % de los pacientes y puede provocar valores elevados de la función hepática, un aumento del tamaño del hígado o ambos. Hasta el 9 % de las personas con HH sin tratar desarrollan enfermedad hepática terminal (**cirrosis**) y estas personas presentan un mayor riesgo de cáncer de hígado (**carcinoma hepatocelular**). Aproximadamente entre el 1 % y el 3 % de las personas con HH desarrollan una enfermedad cardíaca (**miocardiopatía**), que puede provocar anomalías del ritmo cardíaco, insuficiencia cardíaca o ambas. Los depósitos de hierro en el páncreas, la glándula pituitaria en el cerebro y las articulaciones pueden causar diabetes, disminución de la producción de hormonas sexuales (**hipogonadismo**) y artritis.

¿Cuáles son los signos y síntomas de la HH?

La hemocromatosis hereditaria puede causar fatiga, dolor articular, dolor abdominal, pérdida del deseo sexual y piel de color bronce o gris en estadios avanzados de la enfermedad. Sin embargo, aproximadamente el 90 % de los pacientes con este trastorno genético no presentan signos ni síntomas de HH.

Pruebas y diagnóstico de HH

La hemocromatosis hereditaria se diagnostica normalmente si el análisis de sangre revela una sobrecarga de hierro, basándose en un nivel elevado de saturación de transferrina sérica (SATT), un nivel elevado de ferritina o ambos. Las pruebas genéticas para detectar variantes que causan HH confirman el diagnóstico.

Las personas con signos o síntomas indicativos de HH o con ciertas afecciones médicas (como cirrosis o miocardiopatía de causa poco clara) deben someterse a pruebas de sus niveles de SATT y ferritina. También se recomienda que las personas que tienen un progenitor, hermano o hijo con HH se sometan a estos análisis de sangre y a pruebas genéticas para la HH, incluso si no se les diagnostica sobrecarga de hierro.

Tratamiento y modificaciones en el estilo de vida de los pacientes con HH

El tratamiento de primera línea para los pacientes con HH es la extracción de sangre regular

La hemocromatosis hereditaria (HH) es una afección genética que puede provocar que se almacene demasiado hierro en los órganos del cuerpo. El hígado, el corazón, el cerebro, el páncreas, la hipófisis y las articulaciones pueden verse afectados.

El 90 % de los pacientes con HH no presentan síntomas, pero la HH puede causar

- Dolor abdominal
- Fatiga
- Dolor articular
- Pérdida del deseo sexual

Avanzado o no tratado HH también puede provocar

- Insuficiencia hepática
- Latido cardíaco irregular
- Insuficiencia cardíaca
- Piel bronceada o gris

Diagnóstico

- ▶ La HH se identifica normalmente cuando los análisis de sangre revelan una sobrecarga de hierro
- ▶ El diagnóstico se confirma si las pruebas genéticas identifican una variante génica que causa HH

Tratamiento

- ▶ Eliminación regular de sangre del cuerpo (flebotomía) durante varios años y luego 3-4 veces al año para mantener niveles de hierro saludables
- ▶ Evitar los complementos alimenticios que contienen hierro y vitamina C adicionales. Evitar o limitar el consumo de alcohol
- ▶ Mantenga un peso saludable

(flebotomía), que disminuye los niveles de hierro en sangre, mejora la función hepática, disminuye la fatiga y reduce el riesgo de problemas hepáticos y cardíacos. La flebotomía normalmente se realiza semanalmente durante varios años hasta que el nivel de ferritina en sangre es bajo, momento en el que se puede reducir a 3 a 4 veces al año. Los pacientes que no mejoran con flebotomía o no pueden tolerar la flebotomía (por anemia grave o insuficiencia cardíaca, por ejemplo) pueden recibir un fármaco oral que se une al hierro, aunque la evidencia de este tratamiento es limitada. Los pacientes con HH y enfermedad hepática terminal o carcinoma hepatocelular deben ser evaluados para el trasplante de hígado.

Las personas con HH deben evitar tomar suplementos con hierro y vitamina C, pero no es necesaria una dieta con restricción de hierro (vegetariana). Los pacientes con HH deben mantener un peso corporal saludable y limitar o evitar el consumo de alcohol porque el sobrepeso y beber alcohol aumentan el riesgo de cirrosis y carcinoma hepatocelular.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (Centers for Disease Control and Prevention)

Autora: Kristin Walter, MD, MS

Afiliaciones de la autora: Editora sénior, JAMA.

Divulgaciones relacionadas con conflictos de intereses: no se informan.

Fuente: Cabrera E, Crespo G, VanWagner L. Diagnosis and management of hereditary hemochromatosis. *JAMA*. Publicado el 8 de noviembre de 2022. doi:10.1001/jama.2022.17727

La hoja para el paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden descargar o fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, envíe un correo electrónico a reprints@jamanetwork.com.