

Resumen # 125

Hemocromatosis hepática subclínica: un hallazgo incidental inusual.

¹Kaplan R, ¹Rodríguez N, ¹Mezza Vetanazo Z, ¹Piccinni D
¹III Catedra de Patología-Servicio de Patología Htal de Urgencias

Área:

Clínico / Quirúrgica

Resumen:

INTRODUCCION: La hemocromatosis hereditaria es una enfermedad autosómica recesiva que se debe a una absorción excesiva de hierro causada por una mutación en el gen HFE localizado en el brazo corto del cromosoma 6. Es la enfermedad genética más frecuente en Occidente, donde afecta a 1 de cada 200 personas. Siendo más común en el sexo masculino (3/1), manifestándose raramente antes de los 40 años. El diagnóstico precoz es esencial para evitar las complicaciones en individuos con hemocromatosis pre-cirrótica. Aunque la determinación de hierro sérico ha sido efectiva, la biopsia hepática junto a la determinación cuantitativa de hierro en tejido hepático es determinante para arribar a un diagnóstico.

OBJETIVO: Presentar un caso inusual de hemocromatosis hepática subclínica descubierta incidentalmente, enfatizando el valor de la biopsia en el diagnóstico.

DESCRIPCION DEL CASO: Hombre de 57 años de edad, con diagnóstico de colecistitis aguda y aumento de las transaminasas, sin otra sintomatología. Refiere antecedentes de transaminasas altas, sin que haya sido estudiado adecuadamente. En ocasión de una colecistectomía, se decide realizar una biopsia hepática, dado las transaminasas altas. Se recibe vesícula biliar y biopsia hepática. Ambos materiales se fijan en formol al 10 % y se procesan con la técnica de inclusión en parafina y tinción con hematoxilina y eosina y para la determinación de hierro la técnica de Perls. Los hallazgos anatomopatológicos fueron una colecistitis crónica y hemocromatosis hepática. Cabe destacar que el parénquima hepático presentaba ligera esteatosis, acompañado de focos de inflamatorios crónicos portaes e intralobulillares aislados y acumulos dispersos de gránulos citoplasmáticos pardos birrefringentes que se tiñeron de azul con la coloración de Perls, confirmándose el diagnóstico de hemocromatosis hepática. No había manifestaciones de cirrosis ni otros tipos de fibrosis. El paciente fue derivado a otra institución por lo que no pudieron obtenerse datos sobre la terapéutica realizada.

CONCLUSIÓN: El diagnóstico de hemocromatosis sin manifestaciones clínicas, con sólo unos pocos datos de laboratorio es imposible. Ante transaminasas crónicamente elevadas, sin otra sintomatología, se impone una biopsia hepática a los fines de determinar una patología específica como la hemocromatosis

Palabras Clave:

Hemocromatosis, Transaminasas, Hallazgo Incidental

Subclinical hepatic hemochromatosis: an unusual incidental finding.

¹Kaplan R, ¹Rodriguez N, ¹Mezza Vetanazo Z, ¹Piccinni D
¹III Catedra de Patologia-Servicio de Patologia Htal de Urgencias

Abstract:

INTRODUCTION:The hereditary hemochromatosis is an autosomal recessive disease due to an excessive absorption of iron, caused by a mutation on the HFE gen, placed in the short arm of chromosome 6. It is the most frequent illness in the western world, where it affects 1 out of 200 people. Being more common in male population (3/1), manifesting rarely before the age of 40. The early diagnosis is essential in order to avoid complications in individuals with pre-cirrhotic hemochromatosis. Although the determination of serum iron has been effective, the hepatic biopsy together with the quantitative determination of iron in the tissue is determining to get to a diagnosis.

OBJECTIVE: Presenting an unusual case of subclinical hepatic hemochromatosis incidentally discovered, emphasizing the value of the biopsy in the diagnosis.

DESCRIPTION OF THE CASE: Male, 57 years old, with a diagnosis of acute cholecystitis and an increase of the transaminases, without any other symptomatology. A history of high transaminases is referred, which has not been properly studied. On the occasion of a cholecystectomy, it is decided that a hepatic biopsy has to be done due to the high values of transaminases. A gallbladder and the hepatic biopsy are received. Both materials are fixed in formalin at 10% and are processed with an inclusion in paraffin and dyeing technique with haematoxylin and eosin, and for the determination of iron, the Peris technique. The anatomopathological findings were a chronic cholecystitis and hepatic hemochromatosis. It should be noted that the liver parenchyma presented a slight steatosis accompanied by chronic portal inflammatory focuses and isolated intra-lobular nuclei and disperse accumulation of dark birrefrigent cytoplasmic granules, which dyed in blue with the Peris colouring technique, confirming the diagnosis of hepatic hemochromatosis. There were not any manifestations of cirrhosis or any other kind of fibrosis. The patient was derived to another institution, which is why no other data about the used therapy are available.

CONCLUSION: A diagnosis of hemochromatosis without clinical manifestations, with only few data of a laboratory is not possible. In the presence of chronically high transaminases, without any other symptomatology, a hepatic biopsy is mandatory with the aim of determining a specific pathology like hemochromatosis.

Keywords:

Hemochromatosis, Transaminases, Incidental Finding