



HEMOCROMATOSIS PRIMARIA Y SU COMPROMISO HIPOFISARIO MEDIANTE RM

Autores: BELAZCO, Romina; CARRANZA, Hernán Gabriel; GONZALEZ, Celeste Marlene;
JUNCOS, Agustín; LESCANO, Sebastián Victoriano.

Institución: ARGUS Diagnóstico Médico (Buenos Aires).

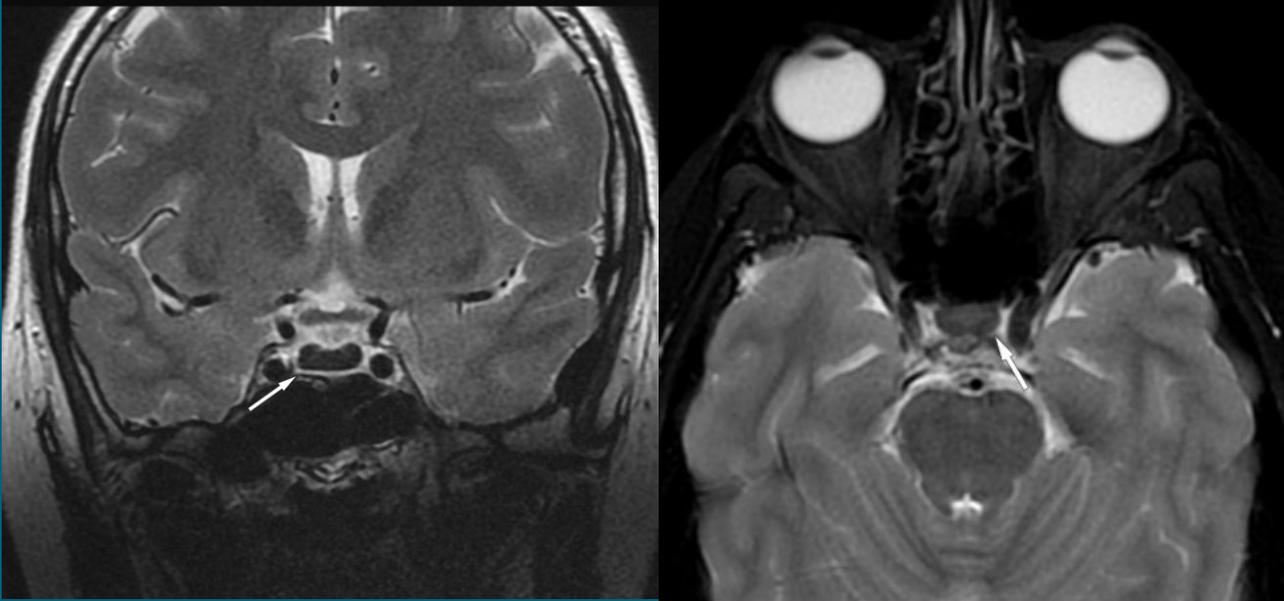
Afiliaciones: Sociedad Argentina de Radiología
Sin conflictos de interés.

ARGUS
DIAGNOSTICO MEDICO

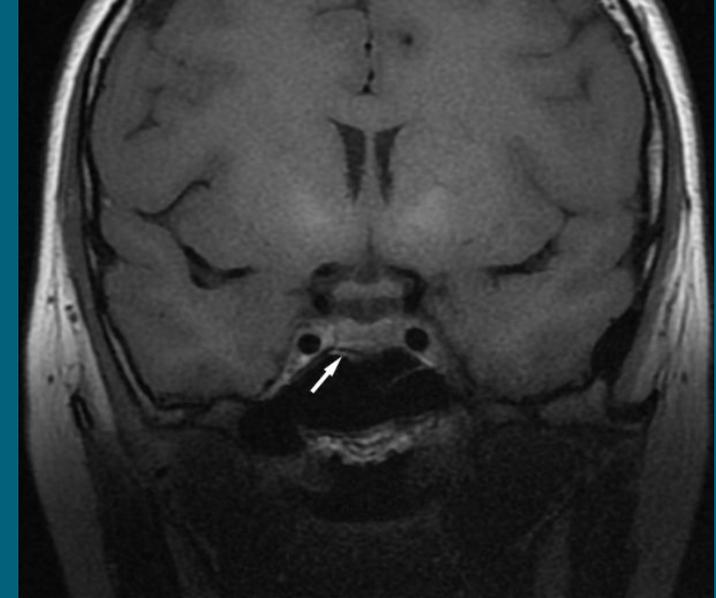
Presentación del caso

- Paciente de sexo femenino de 19 años de edad, derivada al servicio de Endocrinología por amenorrea de 2 años de evolución.
- Además presentaba pérdida de la libido e infertilidad.
- Se solicita RM de hipófisis por panhipopituitarismo.

Hallazgos imagenológicos

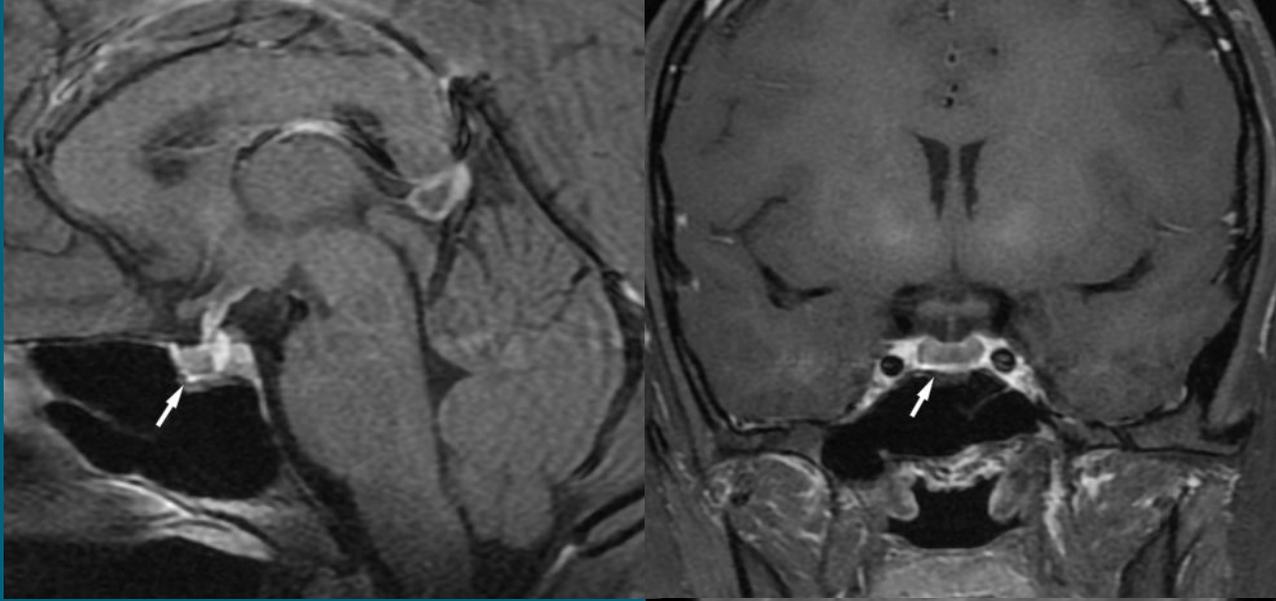


Corte coronal y axial de hipófisis en secuencia T2 donde se evidencia señal marcadamente hipointensa (flecha)

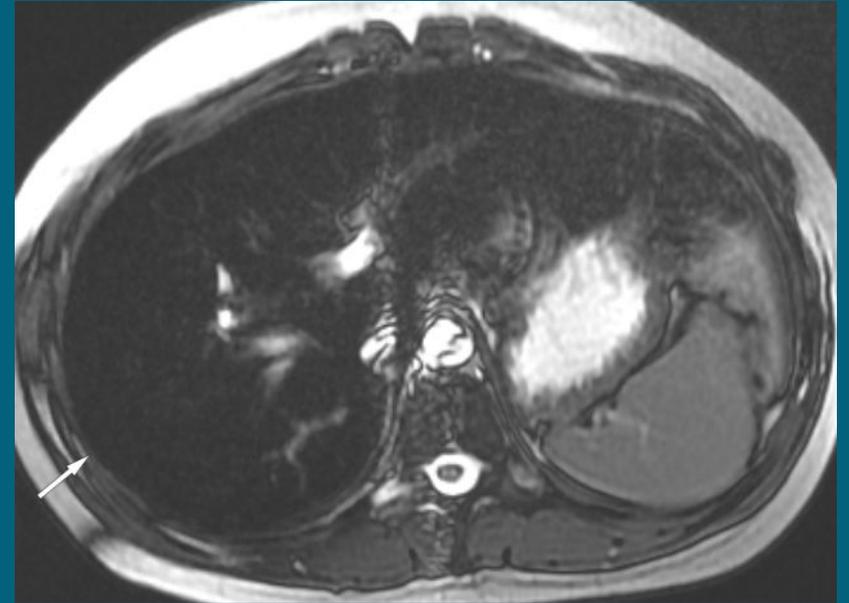


Corte coronal de hipófisis en secuencia T1 se evidencia señal hipointensa, aunque no tan marcada (flecha).

Hallazgos imagenológicos



Corte sagital y coronal en secuencia T1 con contraste, donde no se evidencia realce glandular.



Marcada baja señal del parénquima hepático en relación a depósito de hierro.

Discusión

- La hemocromatosis primaria es una enfermedad genética autosómica recesiva caracterizada por una absorción intestinal excesiva de hierro, que debe diferenciarse de la forma secundaria causadas por otras etiologías como múltiples transfusiones o anemias hemolíticas.
- La distribución de la acumulación de hierro es diferente entre las dos formas, pudiendo depositarse en órganos del SNC, endocrinos, hígado y miocardio llevando a insuficiencia orgánica.
- Clínicamente se puede manifestar con cuadros de piel hiperpigmentada, cirrosis hepática, artropatías, DBT, IC o arritmias e hipogonadismo hipogonadotrópico.
- La RM es la modalidad de imagen más sensible y específica para su diagnóstico ya que permite estimar la concentración de hierro evitando biopsias repetidas.
- En el caso de nuestra paciente la clínica y los hallazgos imagenológicos llevaron a la sospecha de la enfermedad que tras la medición de hierro hepático y cardíaco por RM reforzaron la sospecha y confirmaron el diagnóstico de hemocromatosis luego de instaurado el tratamiento adecuado.

Conclusión

- En el caso de nuestra paciente, la clínica y los hallazgos imagenológicos llevaron a la sospecha de la enfermedad que tras la medición de hierro hepático y cardíaco por RM fue reforzada y se logró confirmar el diagnóstico de hemocromatosis luego de instaurado el tratamiento adecuado.
- Muchas veces arribar al diagnóstico se torna dificultoso por la clínica inespecífica que pueden presentar estos pacientes. La RM posibilita detectar la sobrecarga de hierro y su patrón de distribución ayudando a confirmar la sospecha. Además es una herramienta que proporciona el seguimiento adecuado evitando así los procedimientos invasivos.

Bibliografía

- Kowdley, K. V., Brown, K. E., Ahn, J., & Sundaram V. (2019). ACG Clinical Guideline: Hereditary Hemochromatosis. *American Journal of Gastroenterology*, 114(8), 1202–1218. <https://doi.org/10.14309/ajg.0000000000000315>
- Queiroz-Andrade, M., Blasbalg, R., Ortega, C. D., Rodstein, M. A. M., Baroni, R. H., Rocha, M. S., & Cerri, G. G. (2009). MR Imaging Findings of Iron Overload. *RadioGraphics*, 29(6), 1575–1589. <https://doi.org/10.1148/rg.296095511>
- Radiopaedia. (2022). *Radiopaedia*. Retrieved August 12, 2022, from <https://radiopaedia.org/articles/haemochromatosis>
- Tang, V. (2022, March 5). *Haemochromatosis (CNS manifestations)*. Radiopaedia. <https://radiopaedia.org/articles/haemochromatosis-cns-manifestations?lang=us>