

Prezentare de caz

ASISTENT UNIVERSITAR DR. IULIA RATIU

DEPARTAMENTUL DE GASTROENTEROLOGIE SI HEPATOLOGIE

UNIVERSITATEA DE MEDICINA SI FARMACIE "VICTOR BABES" TIMISOARA

A solid green horizontal bar at the bottom of the slide.

Motivele internarii

- ▶ RL , in varsta de 40 de ani, se prezinta in UPU pentru urmatoarele acuze :
 - discomfort abdominal la nivelul hipocondrului drept
 - dureri articulare in ultimele luni
 - astenie marcata, scadere in greutate

Antecedente personale patologice

- pacientul neaga APP
- de asemenea nu acuza interventii chirurgicale , traume sau transfuzii de sange in antecedente

Medicatie: fara tratament medicamentos la domiciliu

Dieta: normala

Fumat: 5-8 tigari/zi

Alcool: ocazional

Fara alte abuzuri de substante

Examen obiectiv

- constient, orientat temporo- spatial
- modificarea culorii pielii (aspect bronzat)
- IMC= 26
- HTA= 130/80 mmHg, FC= 78 bpm
- aparat cardiac: ritm sinusal, fara sufluri supraadaugate, fara edeme periferice
- stetacustic pulmonar: fara modificari
- abdomen moale, elastic, mobil cu miscarile respiratorii, dureros la palpare in hipocondrul drept, ficat palpabil la 2 cm sub rebordul costal

Examen de laborator

	Rezultate	Interval de referinta
Leucocite	8.900	4.000 – 9.000 / μ L
Eritrocite	3.7	3.8 - 5.30 / μ L x 10 ⁶
HEMOGLOBINA	12.2	13 - 18 g/dL
HCT	35	36 – 48 %
MCV	78	80 - 100 fL
MCH	25	27- 32 pg
Neutrofile	66	42 – 65 %
Limfocite	18.8	11 – 49 %
Eozinofile	0.17	0 – 6 %
Bazofile	0.8	0 – 1 %
Monocite	0.39	0 – 9 %

	Rezultate	Interval de referinta
Sodiu	140	135-142 Mmol/l
Potasiu	4.3	3,5-5,1 Mmol/l
Glicemie	160	60-100 mg/dL
ALAT	78	16 – 63 U/L
ASAT	56	8 – 37 U/L
Sideremie	67	59 – 158 mg/dL
Feritina	6400	20 – 200 μ g/L
Capacitatea totala de legare a fierului	47.2	50–70 μ mmol/L
Saturatia transferinei	50	20–50%
Ag HBs, Ac anti HCV	negativ	

Examen paraclinic

EKG : ritm sinusal, FC= 78 bpm, fara modificari ischemice acute, 78 bpm , fara modificari ischemice acute

Radiografie torace: normal

Radiografie abdomen: normal

Ecografie abdominala : hepatomegalie , splenomegalie

Diagnostic diferencial

- hepatopatie cronica etanolica
- ciroza biliara primitiva
- hiperplazie medulara pe seria eritrocitara (ex. Anemie sideroblastica ereditara, talasemie alfa si beta, sindrom mielodisplazic, etc)
- infectii : parvovirus B19, citomegalovirus, hepatite virale A, B, D, C, rubeola, sifilis, toxoplasmoza
- transfuzii multiple de sange
- porfirie cutanata tardiva

Investigatii suplimentare

1. Fibroscan : 10 kPa, IQR= 1.2, IQR/Med= 8%
2. Rezonanta magnetica (RMN) hepatomegalie si splenomegalie, cantități crescute de fier depozitat în ficat(Fig. 1)

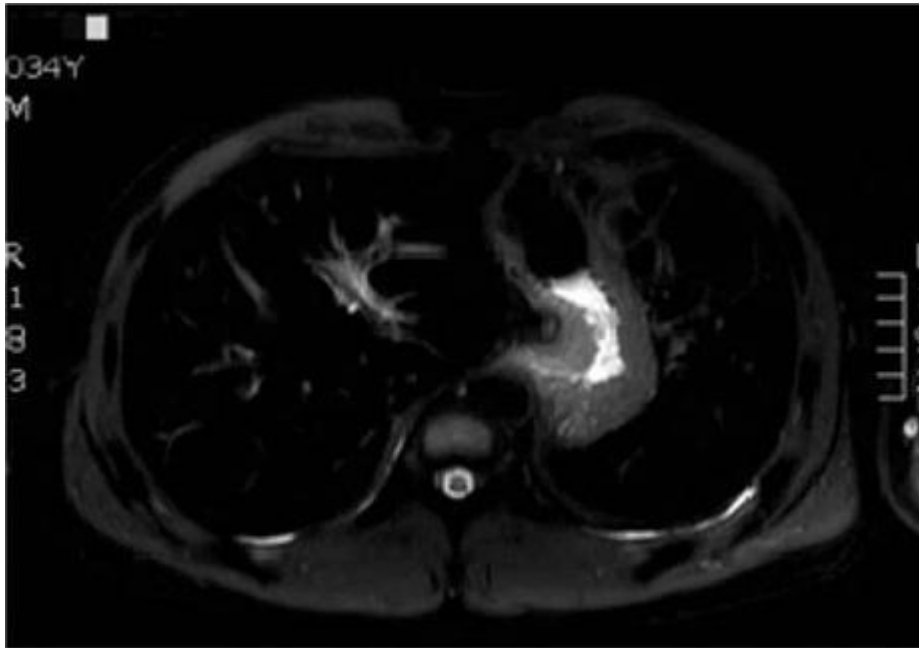


Figure 1: hiposemnal in T2W1, “ ficat negru”.

Suspiciune majora- Hemocromatoza ?

- hepatomegalie si valori crescute ale transaminazelor inexplicabil
- anormalitati ale valorilor markerilor serici ai fierului in organism- depozite de fier in special (feritina > 1000 µg/L)
- debut precoce si inexplicabil al durerilor articulare
- letargie, astenie marcata
- hiperpigmentare cutanata
- aspectul RMN' ului !

NEXT step :

Teste genetice - **o anomalie a genei HFE** – cele mai comune mutatii (C282Y, H63D) !

SCREENING FAMILIAL !

Punctie biopsie hepatica !

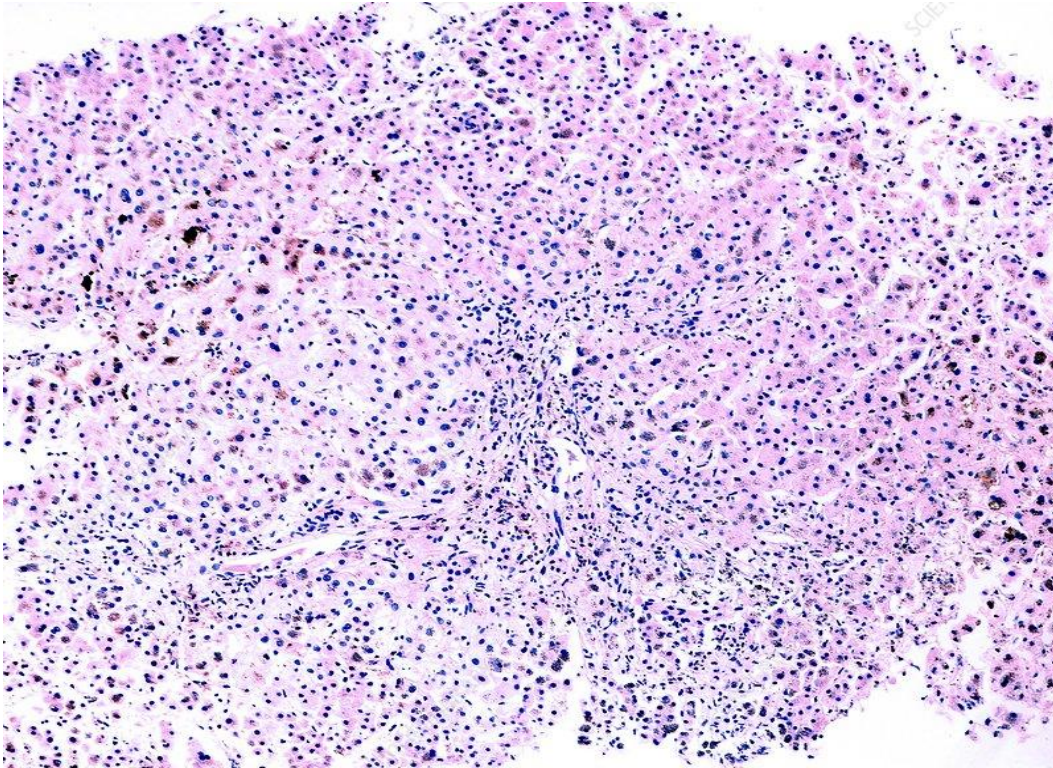
Punctie biopsie hepatica

- depozite de fier la nivelul hepatocitelor si celilor Kupffer
- fibroza perilobulara si depozite de fier la nivelul epiteliului ductelor biliare si septelor, Infiltrate celulare inflamatorii (sideronecroza periportala – activare macrofage – fibroza; inflamatie lobulara cronica – 50%; fibroza initial periportal – punti porto-portale)
- colorarea fierului +, colorarea cuprului -

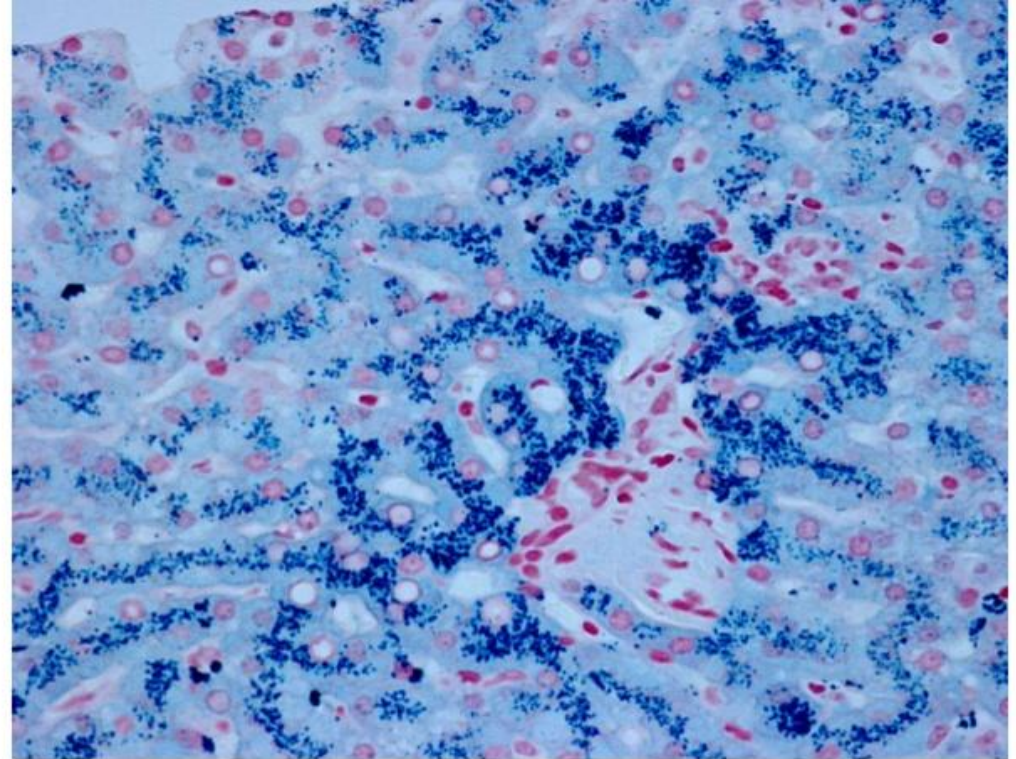
Fe se depune sub 2 forme:

- Solubila Feritina (albastru de Prusia)
- Insolubila Hemosiderina (lipozomi)

Examen histopatologic



HE



Pearls Prussian blue

Tratament:

- se exclud alimentele bogate in fier (spanac, ficat)
- restrictie in ceea ce priveste vitamina C si consumul de alcool
- **flebotomie** (terapia cea mai eficienta) la interval de 1 sau 2 saptamani pana ce nivelul feritinei ajunge la 100 µg/L (se verifica nivelul feritinei dupa fiecare 10 sedinte de flebotomie !)

Se monitorizeaza nivelul hemoglobinei. Pacientul va avea nevoie de sedinte de flebotomie toata viata. Dupa atingerea obiectivelor, se vor efectua 2-3 flebotomii/an pentru întreținere.

Consult diabetologic !

- In cazul unei insuficiente cardiace , anemiei severe, sau a unui abord venos dificil, se recomanda agentii chelatori de fier.

Transplant hepatic- cand ?

Criteriile de apreciere a flebotomiei:

- ↓ fibrozei hepatice (monitorizare Fibroscan)
- normalizarea valorilor enzimelor hepatice
- reducerea depozitelor hepatice de fier
- ↓ pigmentarii cutanate
- ameliorarea starii generale

Complicatii

- ciroza hepatica
- hepatocarcinomul (screening la fiecare 6 luni: ecografie abdominala/ CT si valoarea alfa fetoproteinei)
- diabet zaharat (insulinorezistanta mai des intalnita in cazul DZ in asociere cu hemocromatoza)
- insuficienta cardiaca congestive, aritmii cardiace
- hipogonadism (scaderea libidoului, impotenta sexuala, atrofie testiculara, ginecomastie)
- manifestări osteoarticulare: artralгии, artropatie (metacarpofalangian, interfalangian proximal, genunchi, radiocarpian, picioare, cervical)

Prognostic

- hemocromatoza este o boala cu un prognostic favorabil – la pacientii diagnosticati și tratati în stadiul precoce non-cirotic, speranta de viață este înalta, acesta putand trai o viata normala.
- daca boala este diagnosticata într-un stadiu tardiv, complicatiile devin ireversibile, prognosticul fiind unul rezervat.
- prognosticul pacientilor cu ciroza hepatica în urma hemocromatozei este cu mult mai favorabil decât la cei cu ciroza hepatica de alta etiologie.