



Sociedad Española
de Reumatología -
Colegio Mexicano
de Reumatología

Reumatología Clínica

www.reumatologiaclinica.org



Caso clínico

Características radiológicas de la artropatía microcristalina asociada a hemocromatosis hereditaria con mutación homocigota C282Y

Miriam García García*

Servicio de Reumatología, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, Tenerife, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 9 de agosto de 2017

Aceptado el 21 de enero de 2018

On-line el 3 de mayo de 2018

Palabras clave:

Gen HFE
Sobrecarga de hierro
Artropatía
Condrocálcinosis
Diagnóstico
Presentación clínica

Keywords:

HFE gene
Iron overload
Arthropathy
Chondrocalcinosis
Diagnosis
Clinical presentation

R E S U M E N

Se expone el caso clínico de un paciente varón de 64 años con hemocromatosis (homocigoto C282Y) y artropatía microcristalina mostrando las características radiológicas más comunes que se encuentran en este trastorno metabólico y las diferencias que pueden existir al compararla con otros procesos degenerativos primarios u otras patologías inflamatorias.

© 2018 Elsevier España, S.L.U. y

Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. Todos los derechos reservados.

Radiological features of crystal-induced arthropathy associated with hereditary hemochromatosis with homozygous C282Y mutation

A B S T R A C T

I present a clinical case of a 64-year-old male patient with hemochromatosis (homozygous C282Y) and crystal induced arthropathy showing the most common radiological features found in this metabolic disorder and the differences that may exist when compared to other primary degenerative processes or other inflammatory pathologies.

© 2018 Elsevier España, S.L.U. and Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. All rights reserved.

Introducción

La hemocromatosis es un trastorno metabólico caracterizado por la elevación y concentración de hierro sérico en diferentes órganos, siendo la mutación homocigota C282Y la más detectada. La afectación articular es común y forma parte del diagnóstico diferencial de las artritis microcristalinas.

Caso clínico

Paciente varón de 64 años con antecedentes personales de hemocromatosis y estudio genético homocigoto C282Y (desde 2010), tiroidectomía total (1993), como complicaciones ha sido sometido a sangrías periódicas (última en 2012), hepatectomía izquierda (2014) por hepatocarcinoma de 1,8 cm en segmento III sin hipertensión portal significativa, en remisión completa en la actualidad y cirrosis estadio funcional Child A. Remitido a consultas de reumatología para estudio de artralgias inflamatorias migratorias en pequeñas articulaciones de manos, rodillas y tobillos. A la exploración física presentaba limitación dolorosa a la flexo-extensión de articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas proximales del 2.º, 3.º, y 4.º dedo de forma bilateral. Limitación no dolorosa a la flexo-extensión del tobillo izquierdo sin tenosinovitis asociada

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: mairimg2@gmail.com



Fig. 1. Radiografía AP de manos mostrando cambios degenerativos severos en un paciente con hemocromatosis hereditaria. Se pueden observar como los cambios son más agresivos en la 2.ª y 3.ª metacarpofalángicas de forma bilateral con disminución del espacio articular, esclerosis subcondral y osteofitos en gancho en la zona radial (*).



Fig. 2. Radiografía AP mano del paciente con artrosis, sin hemocromatosis. Como ejemplo de comparación no se observa la afectación en metacarpofalángicas ni la formación de osteofitos en gancho (+).

y limitación en los últimos grados de flexión en ambas rodillas con roce rotuliano bilateral, sin sinovitis franca, por lo que no fue posible el estudio del líquido sinovial. En el estudio analítico cabe destacar Hb 14,8 g/dl, leucocitos totales 6310, plaquetas 128.000/mm³, tiempo de protrombina 58%, VSG 30 mm, PCR < 0,3, glucosa 99 mg/dl, GOT/GPT 11/25 U/L, GGT/FA 17/60 U/L, hierro 69 ug/dl, ferritina 108 ng/ml, magnesio 2 mg/dl. PTH, vitamina D 25 OH dentro de límites normales. Estudio autoinmune: ANA ausentes, factor reumatoide negativo, Ac anti PCC negativo.

El estudio radiológico mostró cambios degenerativos más severos en la 2.ª y 3.ª metacarpofalángicas (con disminución del espacio articular, quistes subcondrales y de forma característica, la formación de “osteofitos en gancho” que aparecen en la cara radial de dichas articulaciones) (fig. 1). Se muestra una comparación radiológica de articulaciones metacarpo-falángicas de un paciente con diagnóstico de artrosis primaria (fig. 2). Se pueden observar cambios degenerativos en rodillas (disminución del espacio articular de predominio en compartimento interno, esclerosis subcondral, osteofitos marginales y condrocalcinosis) (fig. 3) y cambios más severos en la articulación tibioastragalina izquierda (fig. 4).

El diagnóstico clínico fue artropatía microcristalina asociada a hemocromatosis y artrosis. El tratamiento en los brotes de inflamatorios articulares fue de dosis bajas de colchicina (0,5 mg)/24 h y de metilprednisolona, ya que en este paciente el uso de antiinflamatorios no esteroideos estaban contraindicados. Tras la cirugía hepática no ha vuelto a presentar clínica inflamatoria aunque persisten las artralgias de perfil mecánico en manos y tobillos.

Discusión

Existen diversos estudios que intentan demostrar diferencias radiológicas y clínicas de estos pacientes en comparación con la artrosis primaria¹⁻³ siendo la radiología convencional la técnica estandar⁴, también se ha propuesto un sistema de puntuación radiológico articular específico en hemocromatosis⁵. Las características radiológicas muestran una mayor afectación de la 2.ª y 3.ª metacarpofalángicas, y se suelen observar osteofitos en gancho en la zona radial de dichas articulaciones^{1,2,4,5}. Tienen una mayor tendencia a la presentación simétrica en manos (lo que la diferencia de otros procesos degenerativos) y pueden aparecer erosiones marginales. El 20-50% de los casos presentan condrocalcinosis y se puede observar más frecuentemente en carpos, rodillas y tobillos. Los cambios radiológicos degenerativos, son más severos, siendo una de las articulaciones más afectada la tibioastragalina⁴, de hecho se ha constatado que los pacientes con hemocromatosis homocigota son más proclives a recambio protésico². En cuanto al tratamiento, el uso de colchicina ha demostrado ser eficaz en pacientes con condrocalcinosis radiológica y afectación inflamatoria articular recurrente⁴.



Fig. 3. Radiografía AP de rodillas. Muestra condrocalcinosis radiológica (*), disminución del espacio articular, esclerosis subcondral y osteofitos marginales.



Fig. 4. Radiografía lateral tobillo izquierdo. Pinzamiento articular severo y osteofitos marginales (*).

Conflicto de intereses

La autora declara no tener ninguna conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Carroll GJ, Breidahl WH, Bulsara MK, Olynyk JK. Hereditary hemochromatosis is characterized by a clinically definable arthropathy that correlates with iron load. *Arthritis Rheum.* 2011;63:286–94.
2. Sahinbegovic E, Dallos T, Aigner E, Axmann R, Manger B, Englbrecht M, et al. Musculoskeletal disease burden of hereditary hemochromatosis. *Arthritis Rheum.* 2010;62:3792–8.
3. Sahinbegovic E, Stamm T, Aigner E, Axmann R, Stadlmayr A, Englbrecht M, et al. Original article Idiopathic hand osteoarthritis vs haemochromatosis arthropathy a clinical, functional and radiographic study. 2013:910–5.
4. Husar-Memmer E, Stadlmayr A, Datz C, Zwerina J. HFE-Related Hemochromatosis: An Update for the Rheumatologist. *Curr Rheumatol Rep.* 2014;16:17.
5. Dallos T, Sahinbegovic E, Aigner E, Axmann R, Schöniger-Hekele M, Karonitsch T, et al. Validation of a radiographic scoring system for haemochromatosis arthropathy. *Ann Rheum Dis [Internet].* 2010;69, 2145 LP-51.