



Enfermedades hepáticas de origen metabólico

E. Fábrega García, M.Á. Mieses Pun, I. Moraleja Yudego y F. Pons Romero

Servicio de Aparato Digestivo. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. España.

Palabras Clave:

- Hemocromatosis hereditaria
- Enfermedad de Wilson
- Déficit de alfa-1-antitripsina

Keywords:

- Hereditary hemochromatosis
- Wilson's disease
- Alpha 1 antitrypsin deficiency

Resumen

Las enfermedades hepáticas de origen metabólico comprenden un grupo heterogéneo de enfermedades en las que se produce una alteración de la función hepática en relación con un trastorno bioquímico, generalmente de carácter genético y hereditario. En su evolución, éstas pueden causar una afección hepática irreversible y cirrosis. Muchas de ellas se consideran enfermedades pediátricas, mientras que otras son causa de enfermedad hepática del adulto. En esta actualización clínica se revisarán la hemocromatosis hereditaria, la enfermedad de Wilson y el déficit de alfa-1-antitripsina.

Abstract

Inherited disorders of liver metabolism

Inherited metabolic liver diseases are a heterogeneous group of disorders characterized by an impairment of liver function secondary to a genetic or hereditary biochemical disorder. On their clinical course, these disorders may produce an irreversible liver damage and eventually cirrhosis. Many of them are considered paediatric diseases while others appears in the adulthood. In this clinical update hereditary hemochromatosis, Wilson's disease and alpha 1 antitrypsin deficiency will be reviewed.

Hemocromatosis hereditaria

La hemocromatosis hereditaria (HH) (OMIM #235200) es la enfermedad genética de transmisión autosómica recesiva más frecuente en los sujetos de raza blanca. Afecta aproximadamente a 1 de cada 200 personas de descendencia norteamericana. Se caracteriza por un aumento de la absorción intestinal de hierro, que es independiente de la situación de la reserva de hierro corporal. Este exceso de hierro se deposita progresivamente en las células parenquimatosas del hígado, páncreas, hipófisis, piel, hueso, articulaciones y músculo cardíaco, provocando daño tisular, con alteraciones estructurales (fibrosis) y funcionales (insuficiencia)^{1,2}. El gen responsable de la misma fue identificado por Feder y sus colaboradores en 1996, denominándolo gen *HFE*³. Con posterioridad a este descu-

brimiento se han descrito otras alteraciones genéticas que afectan a otras proteínas involucradas en la homeostasis del hierro, y que constituyen las HH no relacionadas con el gen *HFE* (tabla 1).

Gen *HFE* y sus mutaciones

El gen *HFE* se localiza en el brazo corto del cromosoma 6 y codifica una proteína transmembrana de 343 aminoácidos denominada proteína HFE. Esta proteína es estructuralmente similar a las proteínas del complejo mayor de histocompatibilidad de clase I, y en condiciones normales se une a la B2-microglobulina (fig.1). Se han descrito dos mutaciones en el gen *HFE*. La mutación fundamental consiste en la sus-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3809272>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3809272>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)