

## UN CAZ DE HEMOCROMATOZĂ CU AFECȚIUNE CARDIACĂ GRAVĂ

*Hermann Jenő, Schuller László, Kozma Géza*

Hemocromatoza constă în tulburarea complexă a metabolismului hemoglobinic, ceea ce duce la aglomerarea hemosiderinei și a unui pigment fără fier, de tipul hemofuscinei în diferitele organe. Afecțiunea, a cărei etiologie nu este încă cunoscută, se caracterizează clinic prin triada: ciroză hepatică, diabet zaharat și colorația brună-cenușie a tegumentelor. Diagnosticul prezintă dificultăți în formele cu simptomatologie incompletă și la bolnavii, la care acumularea pigmentilor produce simptome atipice. În cazul, pe care-l prezentăm, aglomerarea masivă a pigmentilor în miocard a rezultat predominarea simptomelor insuficienței cardiace.

Bolnavul A. S., plugar în vîrstă de 30 ani, se internează în clinica med. nr. 1. cu diagnosticul de ciroză hepatică. Antecedentele eredo-colaterale și personale sînt lipsite de importanță, bolnavul nu și amintește de boli infecto-contagioase, inclusiv venerice. Nu fumează, consumă alcool numai ocazional în cantități neînsemnate. Condițiile lui de trai sînt satisfăcătoare. A fost totdeauna capabil să execute eforturi fizice mari și a prestat în lunile premergătoare îmbolnăvirii

zilnic 10—12 ore de muncă agricolă.

Boala a apărut în mod insidios în luna august 1955 cu dureri abdominale difuze neritmate de alimentație. Accentuîndu-se în mod progresiv, ele s-au concentrat mai tîrziu în hipocondrul stîng. De la aceeași dată bolnavul se plînge de anorexie și adinamie progresivă, care pînă la urmă l-au constrins să respecte repausul la pat.

La internare, bolnavul prezintă simptomele unei insuficiențe cardiace grave, cu respirație accelerată și superficială, vene cervicale turgescente, edeme indurate la extremitățile inferioare. La ambele baze pulmonare se observă o matitate pînă la nivelul unghiului omoplatului, cu murmur vezicular diminuat. Respirația îi este aspră cu expirație prelungită și raluri uscate în restul cimpurilor pulmonare.

Șocul apexian este slab în spațiul 5. intercostal, la nivelul liniei axilare anterioare. Matitatea cardiacă depășește marginea sternală dreaptă cu 2 cm și atinge linia axilară anterioară stîngă. Zgomotele inimii sînt surde, se remarcă o aritmie absolută. Pulsul radial este neregulat și inegal, ușor comprisibil, cu frecvențe de 110/min. —T.A. 110/70.

În abdomenul ușor balonat se constată prezența ascitei. Marginea inferioară ascuțită a ficatului dur și sensibil se palpează 6 cm sub rebordul costal drept. Splina, de asemenea dură, depășește castele false cu 10 cm.

Examenul radioscopic pune în evidență un cord bovin. EKG: fibrilație auriculară, low-voltage.

Tabloul clinic s-a deosebit de sindromul obișnuit al insuficienței cardiace prin colorația atipică a tegumentelor și a mucoaselor vizibile, avind o nuanță brună-albăstruie, intensă mai ales la față, gâmb și pe suprafața dorsală a mâinilor și picioarelor. Pielea prezintă, în special la nivelul extremităților un aspect pelagroid, fiind uscată, îngroșată, rugoasă și cu descuamații.

Pe baza colorației tegumentelor suspiciunea hemocromatozei s-a ivit chiar la prima examinare a bolnavului. Pentru confirmarea diagnosticului am căutat să punem în evidență simptomele triadei caracteristice. Existența cirozei, suspectată pe baza sindromului abdominal a fost confirmată prin pozitivitatea testelor de disproteinemie (Takata +++), cadmiu +++), timol ++), Weltmann 1—9) și prin valorile scăzute de protrombină, care oscilau între 46 și 60%. Nu am găsit în schimb semne de diabet zaharat, glicozuria fiind absentă, iar glicemia a jeune și curba glicemiei provocate fiind normale. Pigmentul feruginos a fost pus în evidență prin reacția histochimică cu ferocianură de potasiu (colorația albastru de Prusia) în excindatul din pielea antebrațului. La confirmarea diagnosticului a contribuit și valoarea de 372 gamma% a sideremiei a jeune.

Tratamentul nostru a urmărit în primul rând reducerea insuficienței cardiace; toate încercările în acest sens, ca venepuncții repetate, administrarea cardiotoniceilor și a vitaminelor, au rămas însă fără rezultat. Bolnavul succombă în stare hepatargică după 6 săptămâni de tratament clinic și la o jumătate de an de la apariția primelor simptome. Diagnosticul clinic: hemocromatoză, ciroză pigmentară, distrofia gravă a miocardului în stadiu decompensat, hepatargie și adisonism.

Extras din protocolul de autopsie: Tegumentele prezintă o colorație brună-cenușie. Cavitatea abdominală conține 2000 g cea toracică dreaptă 400 g, iar

cea stângă 100 g de lichid seros transparent. Cordul cântărește 380 g. Miocardul de culoare brun-roșcat este friabil la palpare, cu desenul șters pe suprafața de secțiune. Cavitățile inimii sînt dilatate. În plămîni se constată hiperemie de staza și edem. Gînda tiroidă și baza limbii sînt de o culoare brun-roșcată. Ficatul cântărește 2300 g, este consistent la palpare și prezintă pe suprafața de secțiune brun-roșcată o granulație fină și un desen conjunct val pronunțat. Splina, de 1200 g, este de consistență mărită, conține focare galbene-cenușii de mărimea unor boabe de fasole. Plicile mucoasei gastrice sînt șterse pe alocuri, prezentînd o culoare brună-roșcată. La nivelul mucoasei intestinelor se constată o hiperemie și pseudomelanoză. Limfonodulii mesenteriali prezintă și ei culoarea caracteristică menționată. La fel e colorat și pancreasul consistent.

Examenul bacteriologic din cavitatea cardiacă și din splină pune în evidență stafilococi galbeni hemolitici.

La examenul histopatologic am găsit cantități mari de pigment feruginos în ficatul cirotic, mai ales în celulele poligonale ale pseudobulbilor și în epiteliul canalelor biliare neoformate, apoi în pancreasul, de asemenea crotic. În splină, care era sediul unor focare de tipul Gandy-Gamma, în mucoasa atrofică a stomacului și a intestinului subțire și în porțiunea intermediară a tubulilor renali. Prin colorația Mallory pentru hemofuscină s-a constatat în aceleași organe și prezența pigmentului fără fier. Pigment feruginos s-a mai găsit în zona glomerulară a glandelor suprarenale, în celulele epiteliale și interstițiale ale glandei tiroide, în testiculele atrofiate și sclerozate, în măduva oaselor și în aortă. Straturile superficiale ale corionului, țesutul conjunctiv și histiocitele tegumentelor conțin hemosiderină și hemofuscină.

Miocardul, a cărui stare ne-a interesat în primul rînd, prezintă pe lîngă anisocarioză și proliferare moderată de țesut conjunctiv o aglomerare atît de masivă de hemosiderină, concentrată mai ales la capetele nucleilor, încît desenul miocardic devine șters pe alocuri. Se remarcă și prezența unor cantități însemnate de hemofuscină.

Aspectul morfologic se caracterizează deci prin aglomerare de fier și în unele

organe prin proliferarea țesutului conjunctiv. Cea mai masivă pigmentație se constată în piele, ficat, miocard și în limfonodulii mesenteriali, ea interesează însă în măsură mai mică toate organele, cu excepția mușchilor scheletului, a creierului și a hipofizei. Pigmentația se datorește în parte hemosiderinei, în parte hemofuscinei și privește în primul rând celulele epiteliale și parenhimatoase, pe cînd sistemul reticulo-histiocitar nu a depozitat pigmenți pînă la saturație.

Explicația simptomelor, care au dominat tabloul clinic, a fost furnizată prin determinarea conținutului în fier al diferitelor organe. În tabelul care urmează sînt specificate, drept bază de comparație, valorile respective, provenite de la un alt caz de insuficiență cardiacă.

	Hemocromatoză	Caz de control
Fi at	437 mg%	55 mg%
Miocard	200 "	24 "
Limfoglandulă	200 "	44 "
Pancreas	197 "	16 "
Glanda tiroidă	94 "	14 "
Splină	59 "	53 "
Rinichi	50 "	41 "
Intestin subțire	46 "	26 "
Stomac	46 "	27 "
Limbă	28 "	22 "
Flămîni	23 "	17 "
Creier	17 "	16 "
Mușchi	15 "	12 "

După cum reiese din tabelul de mai sus, acumularea patologică de fier nu interesează în mod uniform toate organele. Pe cînd conținutul în fier al splinci, plămînilor, mușchilor scheletici și al tractului gastro-intestinal se deosebește în mod nelsemnat de cel al organelor de control, cantitățile găsite în organele, responsabile pentru simptomatologia clinică, sînt extrem de mari. Astfel se explică leziunea gravă a miocardului, a cărui deficiență a dominat simptomatologia clinică. Este de remarcant lipsa diabetului zaharat, deși pancreasul a fost sediul unei aglomerări masive de pigment.

Etiologia hemocromatozei nu a putut fi clarificată nici în cazul nostru. În antecedente nu figurează nici unul dintre factorii etiologici de presumție. Pe baza dermatozei pelagroide am luat în considerare ipoteza lui *Gillman* și *Gillman*, conform căreia, în unele cazuri, hemocromatoza s-ar datora unei carențe alimentare. Istoricul bolnavului nostru nu a furnizat însă date concrete nici în acest sens.

Prin prezentarea cazului nostru dorim să atragem atenția asupra formei cardiace a hemocromatozei, care trebuie luată în considerație în diagnosticul diferențial al insuficiențelor cardiace cu etiologie neclară. Determinarea conținutului în fier a diferitelor organe furnizează date interesante pentru studiul acestei afecțiuni.

*Sosită la redacție: la 29 aprilie 1957.*

## СЛУЧАЙ ГЕМОХРОМАТОЗА, СОПРОВОЖДАЕМОГО ТЯЖЕЛОЙ ФОРМОЙ СЕРДЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТИ

И. Херман, Л. Шуллер, Г. Козма

Описывается случай гемохроматоза диагностированного прижизненно у больного в 30-летнем возрасте, при котором в клинической картине преобладали симптомы тяжелой формы сердечной необратимой недостаточности (бычье сердце, абсолютная тахикардия, аносарка). Предлагаемый диагноз был поставлен на основе бурно-синевагого оттенка синюшных покровов и сидеремии в 372 гамма % и подтвержден выявлением hemosiderina в срезе кожи больного. Не было обнаружено признаков сахарной болезни. Необычное развитие гемохроматоза объясняется распределением железа в разных органах. Сердце обладавшее цветом ржавчины и весившее 380 г, содержало 20J мг % железа.

Учитывая наличие кожных поражений больного, характерных для пеллагры, подвергается рассмотрению происхождение данного случая гемохроматоза.

## UN CAS D'HÉMACHROMATOSE ACCOMPAGNÉE DE CARDIOPATHIE GRAVE

J. Hermann, L. Schuller, G. Kozma

On présente un cas d'hémachromatose diagnostiquée intra vitam chez un malade âgé de 30 ans, le tableau clinique étant dominé par les symptômes d'une insuffi-

sance cardiaque grave et irréductible (cor bovinum, tachy-arythmie absolue, oedèmes généralisés, anasarque). Le diagnostic présomptif a été posé en tenant compte de la nuance brune-bleue des téguments cyanotiques et de la sidérémie de 372 gamma %; il a été confirmé par la mise en évidence de l'hemosidérine dans une section de la peau du malade. Nous n'avons pas constaté des signes de diabète sucré. L'explication de l'évolution inaccoutumée de l'hémachromatose a été fournie par la détermination du contenu en fer des différents organes. Le coeur, qui était roux et pesait 380 grammes, contenait 200 mg% de fer.

Vu que la peau du malade présentait des lésions caractéristiques pour la pellagre, on a discuté l'origine carencielle de ce cas d'hémachromatose.