

co genético permite estudiar la existencia de la enfermedad en los familiares, incluso con cifras bajas de ferritina en sangre periférica. A continuación se comenta el caso de una paciente que en el momento del diagnóstico de la enfermedad presentaba unas cifras muy bajas de ferritina.

Mujer de 46 años que fue estudiada en nuestra consulta por ser hermana de un enfermo diagnosticado previamente de hemocromatosis primaria. La paciente presentaba ocasionalmente artralgias inespecíficas y ardor epigástrico, sin otros síntomas de interés. No bebía alcohol, no había recibido transfusiones ni realizado acupuntura, no tenía tatuajes, había donado sangre en 12 ocasiones y presentaba menstruaciones muy abundantes. En la exploración física no había datos de interés.

En cuanto a los datos analíticos cabe destacar: hemáties, $4,33 \times 10^6/\mu\text{l}$; hemoglobina, 14,4 g/dl; VCM, 95,1 fl; leucocitos, $7,24 \times 10^3/\mu\text{l}$ (fórmula normal); plaquetas, $261 \times 10^3/\mu\text{l}$; actividad de protrombina del 86%; glucosa, 93 mg/dl; creatinina, 0,8 mg/dl; colesterol, 188 mg/dl; triglicéridos, 83 mg/dl; GGT, 16 U/l; GOT, 8 U/l; GPT, 7 U/l; bilirrubina, 0,3 mg/dl; proteínas, 6 g/dl; hierro sérico, 158 $\mu\text{g}/\text{dl}$; transferrina, 161 mg/dl; índice de saturación de transferrina > 70%; ferritina, 3,7 ng/ml (normal: 15-300 ng/ml), y concentraciones de porfirinas normales. En el estudio genético se evidenció HLA-A3 positivo y homocigosis del C282Y. Se realizaron ecografía abdominal, electrocardiograma y radiografías de manos y rodillas, que no mostraron alteraciones. En la resonancia magnética nuclear (RMN) se evidenciaban cambios de señal que indicaban sobrecarga férrica en el hígado. Por otra parte, se descartó cualquier causa de hemorragia digestiva.

Su hermano tenía la misma determinación genética, leve alteración hepática, concentraciones elevadas de ferritina y seguía tratamiento con sangrías periódicas. Con estos datos (genética compatible, historia familiar, cambios indicativos de sobrecarga férrica en el hígado en la RMN y marcada elevación del índice de saturación de transferrina), parecía razonable diagnosticarla de hemocromatosis primaria. Desde entonces la paciente es seguida en nuestras consultas.

La hemocromatosis primaria es una enfermedad genética que, en un gran porcentaje de casos, se debe a la mutación del gen *HFE* en la posición C282Y o, en menor medida, en la H63D, sin que pueda descartarse la existencia de otras mutaciones en una minoría de casos¹. Se produce una mayor absorción intestinal de hierro, que a lo largo de los años se acumula gradualmente en diversos órganos hasta ocasionar, si no se trata, diversas alteraciones como cirrosis, diabetes, artropatía o disfunción sexual¹. El diagnóstico se basa fundamentalmente en el estudio genético y en datos analíticos, pues los datos clínicos aparecen tras varias décadas de enfermedad. Un dato analítico muy útil es el índice de saturación de transferrina², siendo complementarios las concentraciones séricas de hierro y ferritina, que son menos específicas, pues ambas se pueden elevar en otras muchas situaciones clínicas. Los casos de hemocromatosis primaria con ferritina normal no son muy frecuentes, pero tampoco excepcionales³, y suelen ocurrir más en mujeres (debido a las pérdidas por menstruación) y en pacientes más jóvenes (hemocromatosis temprana), ya que en éstos la enfermedad aún no ha progresado lo suficiente. Sin embargo, los casos de hemocromatosis primaria con valores tan bajos de ferritina sérica (3,7 ng/ml) son bastante inhabituales⁴ en el momento del diagnóstico (por tanto, en pacientes no tratados), sobre todo a la edad de 45 años. De hecho, es fácil pensar que un paciente con ferritina baja y hierro e índice de saturación de transferrina elevados debe corresponder a una ferropenia que está siendo tratada con hierro y no a una hemocromatosis primaria⁴. De ahí la importancia de no fiarse de los datos analíticos y realizar la determinación genética siempre que haya sospecha de enfermedad o en los familiares de primer grado⁴.

Algunos casos de hemocromatosis con ferritina normal o ligeramente baja se pueden deber a un déficit de ácido ascórbico⁵, pero la mayoría ocurre generalmente en pacientes jóvenes, en mujeres o en situaciones de pérdidas crónicas o de donaciones continuadas. Por supuesto, las cifras de ferritina suelen estar bajas también en los enfermos ya tratados con sangrías repetidas.

Este caso nos sirve para llamar la atención sobre las precauciones que deben tomarse respecto a las concentraciones séricas de ferritina y también sobre la importancia del interrogatorio inicial para investigar posibles pérdidas de sangre que, como en este caso (menstruaciones muy abundantes y donaciones repetidas), muy probablemente explican estos bajísimos valores de ferritina en una paciente con hemocromatosis primaria no tratada.

M. VÁZQUEZ ROMERO^a, D. BOIXEDA DE MIQUEL^a,
I. VALLCORBA GÓMEZ DEL VALLE^b, J.R. FORUNY OLCINA^a,
M.P. VALER LÓPEZ-FANDO^a y C. SAN ROMÁN COS-GAYÓN^b

^aServicio de Gastroenterología. ^bServicio de Genética. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. España.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bacon BR. Hemochromatosis: diagnosis and management. *Gastroenterology* 2001;120:718-25.
2. Martínez-Vázquez C, Martínez Cadilla J, Gil M, Sopeña B, Torres J, Cordeiro E, et al. Prevalencia de la hemocromatosis en trabajadores sanos. Importancia de añadir en la analítica de perfil bioquímico una saturación de transferrina. *An Med Interna* (Madrid) 2000;17:628-31.
3. Adams PC, Kertesz AE, McLaren CE, Barr R, Bamford A, Chakrabarti S. Population screening for hemochromatosis: a comparison of unbound iron-binding capacity, transferrin saturation, and C282Y genotyping in 5211 voluntary blood donors. *Hepatology* 2000;31:1160-4.
4. Catterson PR, Summerfield GP, Beesley JR. Interpretation of iron studies in adolescent haemochromatosis. *Clin Lab Haematol* 1999;21:129-31.
5. Yela MC, Manzano ML, Casis B, Garfia C, Castellano G. Un caso de hemocromatosis primaria con ferritina sérica normal. *Gastroenterol Hepatol* 1997;20:219.