



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

329/40 - ELEVACIÓN DE FERRITINA EN PACIENTE ASINTOMÁTICO

M. Ortiz Del Amo¹, M. Ciprián Tejero², M. Rodríguez Prieto¹, N. Montes Piñuela¹, M. Hernández Larrea¹, D. De Freitas Clemente¹.

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Fermín. Madrid. ²Médico de Familia. Centro de Salud San Fermín. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 48 años que acude a consulta porque, en una analítica rutinaria realizada en otro centro, ha aparecido elevación de ferritina. El paciente se encuentra asintomático y entre sus antecedentes personales sólo destaca ser fumador. No consumo habitual de alcohol ni otras sustancias. No realiza ningún tratamiento crónico.

Exploración y pruebas complementarias: TA:100/61. Normopeso. Buena coloración cutáneo-mucosa. AP: MVC. No ruidos. AC: rítmico, no soplos. Abdomen: blando, depresible no doloroso, no organomegalias ni masas. No signos de irritación peritoneal. Extremidades inferiores: No varices ni edemas. Pulsos presentes. En la analítica destaca: hemograma sin alteraciones. Colesterol total 220 mg/dl, colesterol LDL 135 mg/dl, GOT 19 U/l, GPT 25 U/l, GGT 27 U/l, ferritina 914 ng/ml, Fe 116 µg/dl. Se solicita nueva analítica para confirmar la elevación de ferritina apareciendo ferritina 956 ng/ml, Fe 116 µg/dl, transferrina 186 mg/dl, % saturación de transferrina 44,57 %. Tras confirmarse la elevación de ferritina con Fe normal e IST > 45 %, se solicita ecografía abdominal que muestra un hígado de tamaño normal y ecogenicidad homogénea, sin LOES. Bazo normal. Vesícula sin alteraciones. Páncreas y riñones normales. Finalmente se remite al servicio de Medicina Interna para completar estudio y descartar hemocromatosis como primera posibilidad. Allí se realiza estudio genético confirmándose la mutación H63D en homocigosis. También se realizó RMN de hígado para medir los depósitos de hierro acumulados que fueron de 37 µmol Fe/g, indicando sobrecarga leve.

Juicio clínico: Hemocromatosis en homocigosis para el gen H63D (cambio del aminoácido histidina (H) por ácido aspártico (D) en la posición 63 de la proteína HFE).

Diagnóstico diferencial: La hiperferritinemia puede expresar sobrecarga de hierro (con IST elevado) de origen genético o adquirido, o ser reactiva a otras situaciones clínicas como el alcoholismo, hepatitis virales crónicas, esteatosis hepática no alcohólica, neoplasias, enfermedades inflamatorias crónicas como la artritis reumatoide, infecciones, etc.

Comentario final: La evaluación clínica inicial de cualquier paciente con ferritina elevada debe pasar por descartar las causas reactivas. Para ello puede ser necesario realizar, además de analítica, pruebas de imagen (ecografía abdominal, RMN...), estudios genéticos e incluso histológicos (biopsia hepática). Además en este caso debemos indicar un estudio genético familiar ya que se trata de una enfermedad hereditaria. El seguimiento de la hemocromatosis hereditaria consiste en controles analíticos periódicos que incluyan Fe, ferritina e IST. Las flebotomías constituyen la base del tratamiento, fundamentalmente en aquellos pacientes

que presenten sobrecarga férrica y, sobre todo cuando los niveles de ferritina son mayores de 1.000 µg/L. Las flebotomías se realizarán con la frecuencia necesaria para mantener la ferritina por debajo de 50 µg/L y poder así prevenir el daño en órganos vitales secundario al exceso de hierro.

Bibliografía

-Salazar JM, Aguilera C. A propósito de un caso: revisión de la hemocromatosis. FMC. 2008;15 (7):427-30.

-Ramírez C, Rubio C, Fernández R A, Aguilera C, Espejo I, Fuentes F. Significado Clínico de los Valores Elevados de Ferritina Sérica. Med Clin. 2004; 122 (14):532-534.