

## 329/152 - HABLANDO DE TRANSAMINASAS Y FERRITINA

G. Rosario Godoy<sup>1</sup>; P. Minchong Carrasco<sup>2</sup>; S. Lisca Pérez<sup>3</sup>; S. Pini<sup>4</sup>; J. Parra Jordán<sup>5</sup>; I. Veli Cornelio<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Alisal. Cantabria.<sup>2</sup>Médico Residente. Centro de Salud Centro. Cantabria. <sup>3</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Santoña. Cantabria.<sup>4</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Camargo-Interior. Cantabria.<sup>5</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria . Centro de Salud Sardinero. Cantabria.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 58 años, AP: DM2 (2004). Intervenciones quirúrgicas: hidrosadenitis y varicocele. AF: madre fallecida por cáncer de páncreas, padre cáncer de pulmón. Acude a consulta por resultados de analítica control de su DM, observándose mal control de DM ( $HbA_{1c}$  9,1%) y llama la atención cifras elevadas de ferritina y transaminasas. Se revisan analíticas previas detectándose en las 4 últimas determinaciones, desde el 2011 a 2017, ferritinias elevadas entre 987 y 1.119  $\mu\text{g}/\text{dl}$  y leve pero mantenido aumento de transaminasas. Ante la sospecha clínica, explicamos al paciente la necesidad de complementar con ecografía abdominal y posible valoración en consulta de consejo genético.

**Exploración y pruebas complementarias:** Examen físico sin hallazgos relevantes. Año 2011: ferritina 987  $\mu\text{g}/\text{dl}$ , transferrina 278 mg/dl, GOT 67 U/l, GPT 62 U/l. Año 2012: ferritina 1.119  $\mu\text{g}/\text{dl}$ , GOT 41 U/l, GPT 69 U/l, GGT 66 U/l. Año 2016: ferritina 1.033  $\mu\text{g}/\text{dl}$ , hierro sérico 93 mg/dl, transferrina 289 mg/dl, saturación de transferrina 32%. Ecografía abdominal: hígado de tamaño conservado y bordes lisos con incipientes rasgos morfológicos hepatopatía crónica, parénquima muy ecogénico, con atenuación de los ecos en profundidad que limita su valoración, compatible con esteatosis evolucionada. No se visualizan LOES a la porción accesible. Vesícula normodistendida. Vías biliares no dilatadas. Área pancreática accesible sin hallazgos. Bazo y riñones sin alteraciones. No líquido libre intraabdominal.

**Juicio clínico:** Probable hemocromatosis primaria.

**Diagnóstico diferencial:** Hepatopatía alcohólica. Exceso de ingesta de complementos de hierro. Aceruloplasminemia

**Comentario final:** La hemocromatosis es una enfermedad debida a la sobrecarga progresiva y potencialmente grave del hierro en el organismo. Puede ser primaria (de causa genética autosómica recesiva por la herencia del gen HFE) o secundaria (adquirida debido al acúmulo de hierro por trasfusiones). La hemocromatosis hereditaria (HH) es una de las enfermedades genéticas más frecuentes en personas de raza blanca. Se transmite de padres a hijos y la pueden sufrir una de cada 500-1000 personas en España. Las complicaciones más frecuentes son cirrosis hepática, diabetes mellitus, artritis, miocardiopatía e hipogonadismo. La afectación clínica suele darse a partir de los 50 años. No está indicado el cribado rutinario con pruebas genéticas en la población general. En la práctica, los niveles altos índice de saturación de transferrina (IST) y ferritina son los que disparan la alarma y orientan hacia el diagnóstico, sin embargo niveles de ferritina sérica de 1.000  $\mu\text{g}/\text{l}$  o superiores sugieren de forma contundente la posibilidad de presentar daño hepático, por lo

que en esta situación debe recomendarse al paciente la realización de biopsia hepática para descartar una cirrosis/fibrosis hepática. La elevación de la ferritina sérica no es específica de la HH y puede estar alterada en otras situaciones, por lo tanto, esta prueba se utiliza conjuntamente con el IST para sugerir el diagnóstico, aconsejándose el estudio genético con IST  $>45\%$  y ferritina normal o elevada. El diagnóstico y tratamiento precoces pueden eliminar la sobrecarga de hierro, prevenir el daño de los órganos y permitir que los pacientes tengan una vida normal y productiva, incluso si los daños orgánicos ya se han producido, el inicio del tratamiento suele ralentizar mucho la progresión de sus complicaciones.

## Bibliografía

-Gómez N, Louro A. Hemocromatosis. Guía clínica Fisterra. [Actualizado 23 de mayo 2017; citado 4 de marzo 2018). Disponible en <https://www.fisterra.com/guias-clinicas/hemocromatosis/>