



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 160/2395 - Hiperferritinemia como expresión genética

E. Franco Daza<sup>a</sup>, S.I. Roncero Martín<sup>b</sup>, A. Sánchez de Toro Gironés<sup>c</sup>, M.F. Galvis Padilla<sup>d</sup>, Á.A. Ruíz-Risueño Montoya<sup>e</sup>, C. Ramallo Holgado<sup>f</sup>, L.S. Bañagasta<sup>g</sup>, J.J. Alcaraz Rivas<sup>h</sup>, C. Alcaraz Conesa<sup>i</sup> y M.R. Jiménez Guerrero<sup>j</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Javier. Murcia. <sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Javier. Murcia. <sup>c</sup>Médico Residente de 1º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Javier. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antón. Cartagena. Murcia. <sup>e</sup>Médico de Familia y Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Javier. Murcia. <sup>f</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Torre Pacheco Este. Murcia. <sup>g</sup>Médico Residente de 4º año. Centro de Salud Torre Pacheco Este. Murcia. <sup>h</sup>Médico de Familia y Médico Adjunto. Centro de Salud San Javier. Murcia. <sup>i</sup>Médico de Familia. Urgencias. Hospital Universitario de Los Arcos del Mar Menor. San Javier. Murcia.

## Resumen

**Descripción del caso:** Paciente varón de 56 años, de profesión marmolista, con antecedentes de hábito tabáquico y enólico, HTA, no DM, hipercolesterolemia, esteatosis hepática y colestasis no intervenida, que remitimos desde Atención Primaria a consulta de Digestivo por hallazgo analítico casual de ferritina elevada (507 µg/L). Tras valoración por Digestivo se remite a Hematología para estudio y confirmación diagnóstica ante la sospecha de hemocromatosis.

**Exploración y pruebas complementarias:** Consciente y orientado. Buen estado general. ACP rítmica y sin soplos, murmullo vesicular conservado. Abdomen blando y depresible, sin megalias. No se palpan adenopatías ni se visualizan lesiones cutáneas. Se realiza analítica completa con hemograma y bioquímica, incluyendo perfil renal, hepático y ferrocínico, ANA- ANOES, PSA, TSH, FR, PCR. Tras hallar alteraciones en la bioquímica (hiperferritinemia y saturación de transferrina superior al 45%) se solicita la confirmación diagnóstica mediante el test genético para las mutaciones del gen HFE, que causa frecuentemente hemocromatosis. Finalmente se constata que el paciente es homocigoto normal para C282Y y S65C, y heterocigoto mutante para H63D, que al coexistir con alcoholismo y hepatitis puede provocar la afectación orgánica que padece.

**Juicio clínico:** Mutación heterocigota para el gen HFE con hemocromatosis.

**Diagnóstico diferencial:** Hemosiderosis. Hemocromatosis secundaria. Porfiria cutánea tarda. Síndrome metabólico. Hepatitis enólica. Intoxicación por hierro.

**Comentario final:** La hemocromatosis es una enfermedad hereditaria que afecta al metabolismo del hierro, que consiste en un acúmulo excesivo de este metal en los tejidos y que ocasiona daño orgánico. El paciente con esta afección experimenta aumento gradual de la saturación de transferrina y se modifican las cifras de ferritina plasmática. Las mutaciones del gen HFE ocasionan la mayoría de las hemocromatosis, son de herencia homocigótica, salvo la variante detectada en nuestro paciente, que se trata de herencia heterocigótica, disminuyendo así las probabilidades de afectación de otros miembros de la familia.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Chiaverini C, Halimi G, Ouzan D, Halfon P, Ortonne JP, Lacour JP. Porphyrria cutanea tarda, C282Y, H63D and S65C HFE gene mutations and hepatitis C infection: A study from Southern France. *Dermatology*. 2003;206:212-6.
2. De Villiers JN.P, Hillermann R, Loubser L, Kotze MJ. Spectrum of mutations in the HFE gene implicated in haemochromatosis and porphyria. *Hum Mol Genet*. 1999;8:1517-22.
3. Fábrega E, Castro B, Sánchez-Castro L, Benito A, Fernández-Luna JL, Pons-Romero F. Prevalencia de la mutación Cys282Tyr del gen de la hemocromatosis en Cantabria y en los pacientes diagnosticados de hemocromatosis hereditaria. *Med Clin (Barc)*. 1999;112:451-3.
4. Mura C, Le Gac G, Raguénes O, Mercier A-Y, Le Guen A, Férec C. Relation between HFE mutations and mild iron-overload expression. *Mol Genet Metab*. 2000;69:295-301.
5. Wohlk N, Zapata R, Acuña M, Reyes H. HFE gene mutations in Chile. *Ann Intern Med*. 2003;139:708-9.
6. Zacharski LR: Hemochromatosis, iron toxicity and disease. *J Intern Med*. 2010;268:246-8.