



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

212/3024 - Hemocromatosis hereditaria

D.C. Archila y M. Pastor Romero

Centro de Salud Cabo de las Huertas. Valencia.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 49 años, asintomático sin antecedentes patológicos. Antecedente familiares, madre con cirrosis hepática no alcohólica con hiperferritinemia de reciente diagnóstico. Presenta en revisión anual aumento progresivo de ferritina y transaminasas desde los últimos 5 años.

Exploración y pruebas complementarias: Examen físico sin hallazgos. Perfil férrico (ferritina 670, transferrina 202, IST% 53,40%, hierro 137), estudio genético de hemocromatosis: mutación C282Y negativo, hemocromatosis hereditaria H63D: positivo. Se realiza eco abdominal normal. RM hígado estudio con carga de hierro: se detecta en el estudio 2 mg/g lo que implica una sobrecarga de hierro muy baja. Es valorado por hematología donde se incluye en protocolo para ser donante, y se realiza seguimiento semestral con analítica y ecografía abdominal. Se realiza estudio genético familiar positivo, los cuales están en seguimiento por Digestivo y Hematología.

Juicio clínico: Hemocromatosis hereditaria H63D.

Diagnóstico diferencial: Se realizó diagnóstico diferencial con hepatitis viral, cirrosis etílica, hepatocarcinoma.

Comentario final: La hemocromatosis hereditaria es la enfermedad congénita más frecuente en la raza blanca. Su incidencia se estima en 0,3% de la población. Es una enfermedad AR en la cual se han descrito básicamente dos mutaciones: ys282Tyr y His63Asp, que afectan al gen HFE. Se produce cúmulo de Fe en los órganos como hígado, y corazón. Su diagnóstico se basa en criterios de laboratorio como IST y ferritina, aunque la confirmación ha de ser la detección de la mutación. Su tratamiento son sangrías periódicas y el pronóstico es bueno si se realiza diagnóstico y tratamiento precoz.

Bibliografía

1. San-Miguel A, Alonso N, Calvo B, et al. Diagnóstico molecular del gen HFE de la HH molecular.
2. Ortiz Polo I, Paredes Arquiola JM, López Serrano A, Moreno E. Hemocromatosis: etiopatogenia, diagnóstico y estrategia terapéutica

Palabras clave: Hemocromatosis hereditaria. Gen HFE.