



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/881 - ¿POR QUÉ ESTOY TAN CANSADO, DOCTOR?

Y. Echemendia Cabadilla^a, C. Palacios García^a, N. Rodríguez Vargas^a, A. Aumala Aguilera^a, N. Villa García^a y R. Valles Sierra^b

^aMédico de Familia. Centro de Salud de Piera. Barcelona. ^bMédico de Familia. EAP Santa María de Monbui. Igualada. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 44 años, con APP no fumador, OH moderado 750 cc vino/d. Acude a consulta por astenia general y letargo de varios meses de evolución, dolores articulares, hiperpigmentación de la piel y balanitis candidiásica.

Exploración y pruebas complementarias: BEG. Piel: hiperpigmentación generalizada. TA: 130/73 FC: 79 lpm Afebril. ROT normales. AC: tonos rítmicos, sin soplos. No edemas EE.II. No IY ni RHY AR: mvc, sin ruidos sobreañadidos. ABD: b y d, no dolor, no megalias, Blumberg neg, rha normales. Ostmusc:, dolor leve a nivel 3^a artic MTCF mano d. Analítica general: Hb 16,60 g/dl, HTC 50,60%; gluc 257 mg/dl; CT 365 mg/dl; TG 913 mg/dl. 2^a analítica 15 días después: Hb 16,60 g/dl; HTC 50,60%; gluc 271 mg/dl; HbA1C 11,4%; ferritina 940 ng/dl. Rx tórax y mano d: tórax sin alteraciones; mano d: signos de artritis en 3^{er} dedo en artic metacarpo falange. Eco abdominal: leve esteatosis hepática. Se confirma DM2 y DLP con ferritina elevada. Se pauta metformina 850 c/12h, atorvastatina 40 mg c/24h. A los 6 meses, continúa con astenia e hiperpigmentación de la piel: analítica: Hb 14,7 g/dl; HTC 43,00%; Gluc 129,6 mg/dl; HbA1C 7,9%; CT 340 mg/dl; TG 446 mg/dl; ferritina 1.106 ng/dl, perfil hepático normal. Se estudian causas de sobrecarga de hierro, hepatopatías y enfermedades hematológicas. Analítica: hemocromatosis familiar gen H63D en estadio heterocigótico. Ausencia de mutación en C282Y y S65C. Se comienza pautas con flevotomía c/4 meses.

Juicio clínico: Hemocromatosis hereditaria asociada al gen H63D heterocigoto, DM2, Dlp.

Diagnóstico diferencial: Transfusiones por síndromes de fallo medular, mielodisplásico y anemias hemolíticas y aplásica. Talasemia mayor, anemia sideroblástica hereditaria o adquirida. Enfermedades hepáticas crónicas: hepatitis crónica y esteatosis hepática no alcohólica.

Comentario final: La importancia del juicio clínico y la analítica complementaria, para la detección de enfermedades poco frecuentes en la AP.

Bibliografía

- Edwards CQ, Kushner JP. Screening for hemochromatosis. N Engl J Med. 1993;328:1616.

Palabras clave: Astenia y letargo. Hiperpigmentación. Diabetes mellitus 2. Artropatías. Ferritina.