



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/330 - HEMOCROMATOSIS. UN EXTRAÑO DEBUT

M. Babiano Fernández

Médico de Familia. Centro de Salud Argamasilla de Calatrava. Ciudad Real.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 80 años que hace un mes debuta con hematuria franca. Como antecedentes personales está intervenido de HBP y tiene HTA.

Exploración y pruebas complementarias: La exploración física no revela datos de interés. El paciente refiere encontrarse bien, no refiere fiebre, sudoración nocturna, pérdida de peso ni otra sintomatología. El paciente refiere no haber sido sometido a soporte transfusional en ninguna ocasión, ferroterapia intravenosa ni hemodiálisis. No bebedor habitual. Analítica con parámetros de macrocitosis con ferritinas altas. Serología VHB, VHC, VIH negativo. Mutación C282Y, H63D, S65C: H63D/WT. Genotipo heterocigoto. La presencia de la mutación descrita anteriormente confiere la condición de portador asintomático.

Juicio clínico: Hemocromatosis.

Diagnóstico diferencial: Anemia sideroblástica o talasemia. Consumo crónico de alcohol. Consumo excesivo de hierro.

Comentario final: En un paciente en el que el aumento de los depósitos de hierro va ligado a un aumento del IST por encima del 45% debemos confirmar si se trata de un trastorno de etiología hereditaria. En dicho caso, haremos un estudio genético del gen HFE de la hemocromatosis. Si en el estudio detectamos la mutación C282Y/C282Y homocigota o las mutaciones C282Y/H63D heterocigotas, podemos asegurar que estamos ante una HH y la actitud terapéutica dependería del valor de ferritina. Siempre que se haga un diagnóstico de HH, es necesario hacer un estudio del metabolismo del hierro en todos los familiares de primer grado del caso índice, y en caso de sospecha en alguno de ellos un estudio genético del gen HFE, si bien no se debe iniciar ninguno de estos estudios en pacientes menores de 10-15 años, ya que es muy rara la existencia de una alteración en el metabolismo del hierro en edades tan tempranas de la vida.

Bibliografía

1. Hereditary hemochromatosis--A new look at an old disease. N Engl J Med. 2004;350:2383-97.
2. Sánchez M, Villa M, Ingelmo C, et al. Population screening for hemochromatosis: A study in 5370 Spanish blood donors. J Hepatol. 2003;38:745-50.
3. Sánchez M, Bruguera M, Quintero E, et al. Hereditary hemochromatosis in Spain Genet Test. 2000;4:171-6.

Palabras clave: Hemocromatosis. Sangre. Hematuria.