



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

347/24 - DOLOR ABDOMINAL EN VARÓN DE MEDIANA EDAD

A. Padial Baone^a, S. Palacio Millán^b y M. Lopa Aragón^c

^aMédico de Familia. Centro de Salud La Merced. Cádiz. ^bMédico de Familia. DCCU Bahía de Cádiz-La Janda. Cádiz. ^cMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud la Merced. Cádiz.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 50 años, sin antecedentes de interés, consulta en varias ocasiones en consulta de Atención Primaria por astenia y dolor abdominal en hemiabdomen derecho de meses de evolución. Sin cambio en el hábito intestinal. Afebril.

Exploración y pruebas complementarias: COC, eupneico en reposo con buen estado general. AC tonos puros y rítmicos sin soplos. AP: murmullo vesicular conservado sin ruidos sobreañadidos. Abdomen blando y depresible, doloroso a la palpación de hipocondrio derecho donde se palpa hepatomegalia de 2 traveses. MMII sin edemas. Pruebas complementarias: Hb 16, VSG 40/65, HbA1Ac 7,6%. Ferritina de 960/ml, saturación de transferrina muy incrementada (60%) y una transferrina normal. Biopsia hepática: cilindros hepáticos con esteatosis centrolobulillar y leve depósito férrico hepatocelular periportal. Ausencia de fibrosis. Informe genético: heterocigoto para la mutación H63D. TAC tórax: leve hepatomegalia a expensas del lóbulo derecho con esteatosis difusa. Nódulo milimétrico en LII, inespecífico dado su pequeño tamaño. RM con sobrecarga férrica: concentración de hierro hepático de 60 $\mu\text{mol Fe/g}$.

Orientación diagnóstica: Hemocromatosis leve.

Diagnóstico diferencial: Porfiria cutánea tarda. Hepatopatía alcohólica y/o vírica.

Comentario final: La hemocromatosis se caracteriza por la sobrecarga férrica progresiva en diversos órganos. Existen dos tipos: la primera, idiopática, hereditaria o genética y la secundaria o hemosiderosis. Se han identificado dos mutaciones del gen HFE en estos pacientes: la C282Y y la H63D. Casi el 90% de los pacientes son homocigotos C282Y/C282Y y un 5% heterocigoto C282Y/H63D. Los síntomas tempranos son inespecíficos, incluyen fatiga, artralgia, disfunción eréctil, e incremento de la pigmentación de la piel. Al progresar la enfermedad se desarrolla hepatomegalia, fibrosis hepática y cirrosis, existiendo un incremento en la incidencia de carcinoma hepatocelular. Debemos de conocer los síntomas, conocer que es necesario hacer un despistaje familiar en parientes de primer y segundo grado. Así como saber manejar los casos leves-moderados desde la consulta a través de analíticas periódicas y ecografías hepáticas, manteniendo comunicación directa con servicio hospitalario.

Bibliografía

1. Distant S, Robson KJH, Graham-Campbell J, et al. The origin and spread of the HFE-C282Y haemochromatosis mutation. Hum Genet. 2004;115:269-79.

Palabras clave: Hemocromatosis. Dolor abdominal. Cirrosis.