Semergen. 2018;44(Espec Congr 17): 2483

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

347/1190 - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA SOBRECARGA DE HIERRO: HEMOCROMATOSIS

A. Castellà Alari[a], L. Montañola Pujol[a], R. García Prado[b] y L. Pallisa Gabriel[c]

[a]Médico Residente de 1er año de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Barcelona Esquerra. [b]Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CAP Compte Borrell. Barcelona. [c]Médico de Familia. CAP Compte Borrell. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 68 años alérgico a la penicilina, sin antecedentes patológicos de interés, que realiza analítica de control rutinario donde se observa una ferritina de 575 ng/ml rango de laboratorio de 25-400 ng/ml, un índice de saturación de transferrina del 57% con un rango de 20-55% y leve transaminitis con bilirrubina de 2,13 mg/dL. Como antecedentes familiares, hermano trasplantado hepático en 2017 por cirrosis hepática enólica y con una exploración física sin alteraciones relevantes.

Exploración y pruebas complementarias: Analítica 1: ferritina 575 ng/ml (25-400), IST 57% (20-55), aspartato aminotransferasa 55 UI/L (12-50), alanina aminotransferasa 57 UI/L (8-50), bilirrubina 2,13 mg/dl (0,30-1,20). Analítica 2: ferritina 571 ng/mL, IST 51%, bilirrubina 1,82 mg/dL, LDH 496 UI/L (208-378). Tiroides sin alteraciones, ANA negativo, ASMA negativo, AMA negativo, LKM negativo, virus hepatotropos VHB negativo, VHC negativo. Ecografía hepática: esteatosis hepática en grado moderado. Colelitiasis múltiple. Elastografía resultados: elasticidad hepática (E): 4,8 kPa.

Orientación diagnóstica: Posible hemocromatosis hereditaria.

Diagnóstico diferencial: Un posible error de laboratorio, virus hepatotropos, hemocromatosis, alcoholismo, patologías que requieren transfusiones como la talasemia o síndromes mielodisplásicos.

Comentario final: Dada la persistencia de alteraciones se solicita una ecografía hepática que muestra un grado moderado de esteatosis. Por lo que se deriva al paciente a Gastroenterología, quienes realizan una elastografía que no muestra fibrosis con una elasticidad hepática de 4,8 KPa, rango normal 5,5 Kpa y test genéticos mutaciones predominantes, resultando heterocigoto para C282Y. Un hallazgo casual en una analítica de control puede conllevar el descubrimiento de alteraciones que requieran un estudio posterior. La importancia de realizar un screening en enfermedades en las que se puede realizar una prevención o tratamiento eficaz. Así como el papel del médico de familia en su diagnóstico, evolución y seguimiento.

Bibliografía

1. Phatak PD, Bonko HL, Kowdley KV. Hereditary hemocrhromatosis: time for targeted screening. Ann Intern Med. 2008;149(4):270-2.
2. EASL Clinical Practice Guidelines for HFE hemochromatosis. European Association for The Study of the Liver. J Hepatol. 2010;53(1):3-22.

3. Adams PC, Reboussin DM, Barton JC, et al. Hemochromatosis and iron-overload screening in a racially diverse population. N Engl J Med. 2005;352:1769-78.

Palabras clave: Palabras clave: Hemocromatosis. Hierro.

1138-3593 / © 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.