

347/4032 - HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA

A. Moinelo de la Vega^a, A. Medina Guillén^a, L. Cabrera Sánchez^b y M. Quirante Melgarejo^c

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Palmar. Murcia. ^bMédico Residente de 4^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Palmar. Murcia. ^cMédico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Presentamos el caso de una mujer de 62 años, con sobrepeso y sin antecedentes médicos de interés, salvo que apreciamos que en varias analíticas presenta un aumento de bilirrubina total a expensas de bilirrubina indirecta, que se había diagnosticado en el pasado como síndrome de Gillbert, sin sintomatología acompañante. Sin embargo, observamos que en las dos últimas analíticas presenta un aumento de las enzimas hepáticas, así como de la sideremia y de la transferrina.

Exploración y pruebas complementarias: Presenta una EF normal, sin signos de ictericia. Solicitamos una ecografía hepática y una serología para identificar el origen del aumento de enzimas hepáticas. El resultado de la ecografía es normal, así como de la serología. Solicitamos una nueva analítica de control a los 3 meses y una interconsulta a hematología para descartar una posible hemosiderosis. En esta última analítica destaca de nuevo: GGT 130, GOT 29 y GPT 44, bilirrubina total 1,77, bil. Indirecta 1,56, IST y ferritina aumentados con valores de 50,78 y 315,4 respectivamente y una sideremia aumentada con un valor de 186. Ante estos resultados solicitan una RMN hepática donde se aprecia una sobrecarga de hierro que corresponde a moderada. Posteriormente, se solicita un estudio genético en el que se detecta una mutación en C282Y/H63D, siendo la forma heterocigota compuesta. Esta forma no presenta las mismas manifestaciones que la forma de hemocromatosis tipo I, pero si presenta un riesgo incrementado de sobrecarga de hierro.

Orientación diagnóstica: Hemocromatosis hereditaria (HH).

Diagnóstico diferencial: Hepatitis víricas, cirrosis.

Comentario final: La HH es una enfermedad genética de tipo autosómico recesivo muy frecuente en el mundo occidental, con una incidencia del 0,3%. Las manifestaciones pueden incluir síntomas sistémicos, trastornos hepáticos, miocardiopatía, diabetes, disfunción eréctil y artropatía. El diagnóstico se basa en el hallazgo de un nivel de ferritina sérica y un IST elevados, como es el caso de nuestra paciente y se debe confirmar con un análisis genético. Como tratamiento, se le pautan flebotomías seriadas, que en controles analíticos posteriores se observa una normalidad de éstos.

Bibliografía

1. Rodrigo L. Hemocromatosis Hereditaria. Revista Española de Enfermedades Digestivas. 2006.

Palabras clave: HH. Sideremia. Ferritina.