Semergen. 2018;44(Espec Congr 17): 2935

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

347/2378 - HIPERSIDEREMIA, FERRITINA ELEVADA E ÍNDICE DE SATURACIÓN > 45%: SOSPECHAR HEMOCROMATOSIS

M. Sánchez Serna[a], I. Vélez Trigueros[b] y J. Muñoz González[b]

[a]Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Sur. Málaga.[b]Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Norte. Málaga.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 69 años que acude revisión anual rutinaria. Asintomático. Bebedor 2 cervezas al día (20 g de alcohol). Psoriasis. Pancreatitis de etiología desconocida. Reflujo gastroesófagico. Tratamiento habitual: omeprazol 20 mg.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración sin hallazgos salvo lesiones eritematodescamativas en codos compatibles con psoriasis. Resultados analíticos: hematíes 5,07, Hto 48, Hb 16,5, VCM 94,7, creatinina 0,76, perfil lipídico normal, GOT 37, GPT 36, GGT 49, hierro 196, ferritina 499, transferrina 200, índice de saturación de transferrina (IST) 78,40%, resto de resultados sin alteraciones significativas. Se completa estudio en CCEE de Digestivo donde se realiza serologías para virus hepatotropos negativas, VIH negativo. Se realiza estudio genético para hemocromatosis: positivo heterocigoto C282Y: mutación c.845G> A y H64D y mutación c187C> G. Negativo: S65C; mutación c 193A> T. Ecografía abdominal: aumento difuso de la ecogenicidad hepática, en relación con esteatosis hepática/hepatopatía crónica difusa. Riñones en herradura, sin otros hallazgos.

Orientación diagnóstica: Hemocromatosis.

Diagnóstico diferencial: Hipersideremia e hiperferritenemia con IST > 45% la principal etiología es la hemocromatosis. Con IST 45% hay que descartar otras causas de hipersideremia: mayor aporte de hierro (transfusiones sanguíneas, suplementos de hierro) o aumento de la absorción de hierro (eritropoyesis ineficaz, hepatopatía crónicas, enfermedad oncológica).

Comentario final: Ante la presencia de hipersideremia debemos solicitar hemograma, ferritina, IST, GOT y GPT, y si presenta IST> 45%, ferritina > 200 ?g/L y hierro sérico elevado solicitar estudio genético de hemocromatosis.

Bibliografía

1. Schrier SL, Bacon Bruce R. Approach to the patient with suspected iron overload. UpToDate, 2018.
2. Aguilar Rodríguez F, Bisbal Pardo O. Hospital Universitario 12 de Octubre: Manual de Diagnóstico y Terapéutica Médica, 7ª ed. Madrid: MSD; 2012.
3. Llisteri Caro JL, Aicart Bort MD, Romero Vigara JC. Manual de diagnóstico y tratamiento dirigido al residente de MFYC. Madrid: Semergen SL; 2015 .

Palabras clave: Hemocromatosis. Sideremia. Ferritina.

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