



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

347/2238 - HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Gallardo Murillo^a, M. Peinado Reina^b y R. Roncero Vidal^c

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Centro. Badajoz. ^bMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Valdezasillas. Badajoz. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Pueblonuevo del Guadiana. Badajoz.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 35 años de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés, ni hábitos tóxicos. Acude a nuestra consulta de atención primaria por presentar desde hace tres meses episodios de cefalea holocraneal sin síntomas prodrómicos migrañosos acompañados de astenia.

Exploración y pruebas complementarias: Tensión arterial 115/60. Frecuencia cardiaca 60. Afebril. Único hallazgo alterado es que se palpa una hepatomegalia leve. Se solicita analítica completa con estudio de hierro ante la sospecha de anemia por ser una mujer en edad de menstruación. Hemograma normal. Velocidad de sedimentación 10. Hierro 243, ferritina 1.744, índice de saturación de transferrina 90,22%. Ante los resultados se solicita ecografía abdominal con la sospecha de hemocromatosis. Ecografía abdominal: Hígado aumentado de tamaño de forma difusa con parénquima ecogénico sin clara atenuación de ecos en profundidad, compatible con enfermedad por depósito. No evidencias de lesiones focales, resto normal.

Orientación diagnóstica: Hemocromatosis.

Diagnóstico diferencial: Hemocromatosis, otras alteraciones en el metabolismo del hierro.

Comentario final: Se envía a medicina interna para estudio genético familiar y tratamiento con sangrías. Las manifestaciones clínicas están relacionadas con la deposición excesiva de hierro en los tejidos, especialmente el hígado, el corazón, el páncreas y la hipófisis. El hierro retenido se deposita principalmente en las células parenquimatosas, y la acumulación de células reticuloendoteliales se produce muy tarde en la enfermedad. Esto está en contraste con la sobrecarga transfusional de hierro, en la que la deposición de hierro ocurre primero en las células reticuloendoteliales y luego en las células parenquimatosas. Muchas personas son diagnosticadas cuando se observan concentraciones séricas elevadas de hierro o ferritina en un panel de evaluación química de rutina o cuando se realiza un examen familiar debido a un pariente diagnosticado. La gran mayoría son asintomáticos, con una baja incidencia de cirrosis, diabetes o hiperpigmentación cutánea. El estudio genético familiar es necesario.

Bibliografía

1. Schrier SL, Bacon R. Clinical manifestations and diagnosis of hereditary hemochromatosis. UpToDate, 2018.

Palabras clave: Hierro. Astenia. Depósitos.