



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

424/2380 - NO TODAS LAS HEMOCROMATOSIS SON HEREDITARIAS

P. Ureña Solís¹, E. Suárez Jaqueto², D. Velarde Herrera³ y C. Corugedo Ovies⁴

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ventanielles-Colloto. Oviedo. Asturias. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Siero-Sariego. Asturias. ³Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Cristo. Oviedo. Asturias. ⁴Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Siero-Sariego y Hospital Universitario Central de Asturias.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 54 años que acude a la consulta del centro de salud en verano por dolor abdominal con sensación nauseosa desde hace un día y astenia desde hace mes y medio. Antecedentes personales: diabético no insulino dependiente, hipertenso y dislipémico. Bebedor de 3-4 vasos de vino al día. No fumador. Antecedentes familiares sin interés. Tratamiento actual: metformina, atorvastatina, amlodipino.

Exploración y pruebas complementarias: Consciente, orientado y colaborador. Eupneico en reposo. Facies ligeramente bronceada. Auscultación cardíaca: ruidos cardíacos rítmicos, sin soplos. Auscultación pulmonar: Murmullo vesicular conservado sin ruidos patológicos sobreañadidos. Abdomen: blando, depresible, no doloroso, hepatomegalia de 4 traveses de dedo en reborde costal derecho. Ruidos intestinales presentes. No masas ni signos de irritación peritoneal. Sin edemas o signos de TVP en miembros inferiores. Se decide solicitar analítica completa con hemograma, bioquímica con pruebas de función hepática y perfil ferrocínético y estudio de coagulación dados los hallazgos y los síntomas encontrados durante la anamnesis y la exploración física. En ella se observan datos compatibles con hemocromatosis (IST > 45% y ferritina > 500). A continuación, se solicitan pruebas genéticas para hemocromatosis hereditarias que son negativas y se remite al Servicio de Digestivo para valoración. Una vez visto en Digestivo se concluye como hemocromatosis secundaria a ingesta de alcohol pautándose como tratamiento abandono del hábito enólico.

Orientación diagnóstica: Hemocromatosis secundaria a ingesta de alcohol.

Diagnóstico diferencial: Hemocromatosis hereditaria, hepatopatía alcohólica, porfiria cutánea tardía, carcinoma hepatocelular.

Comentario final: La hemocromatosis es el trastorno genético más frecuente, con 4,5 casos por 1.000 habitantes, muchos asintomáticos. Suele diagnosticarse entre los 40 y 60 años. Se caracteriza por un aumento de la absorción intestinal de hierro y una acumulación posterior en los tejidos (hígado, páncreas, corazón, glándulas endocrinas, piel y articulaciones) debido a una síntesis reducida del péptido hepático hepcidina (regulador de la absorción intestinal de hierro). La acumulación de hierro, por otra parte, puede ser secundaria a otras causas (trastornos inflamatorios hepáticos (hepatitis viral crónica, esteatohepatitis no alcohólica, hepatopatía alcohólica), cáncer, ciertos trastornos inflamatorios sistémicos u obesidad), en cuyo caso se denomina sobrecarga férrica secundaria o hemocromatosis secundaria.

Bibliografía

1. Altes-Hernández A. Hemocromatosis nuevos aspectos clínicos y diagnósticos. Gac Med Bilbao. 2008;105:148-52.
2. Rodrigo L. Hemocromatosis hereditaria. Revista Española de Enfermedades Digestivas. 2006;98(11):883.

Palabras clave: Hemocromatosis. Alcohol. Hiperferritinemia.