



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

424/1599 - LA IMPORTANCIA DE LOS SÍNTOMAS INESPECÍFICOS: ASTENIA, HIPERFERRITINEMIA Y HEMOCROMATOSIS

C. Calzado Rodríguez¹, M. Amaya Guerrero² y A. Miranda García³

¹Médico de Familia. Consultorio de Arriate. Centro de Salud Ronda Norte. Málaga. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Norte. Málaga. ³Médica de Familia. Centro de Salud Ronda Norte. Málaga.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 52 años con antecedente personal de dislipemia ocasional sin tratamiento, que consulta en varias ocasiones por astenia. La exploración física resulta normal y la analítica de sangre y orina muestra una hipertrigliceridemia e hiperferritinemia. Iniciamos diagnóstico diferencial de elevación de ferritina mediante ampliación analítica (serología hepática, metabolismo del hierro), y exploración (TA, IMC, perímetro abdominal), además de pruebas complementarias (radiografía lumbar, ecografía abdominal). Asintomático desde el punto de vista abdominal, respiratorio y oftalmológico.

Exploración y pruebas complementarias: Afebril, cierta palidez cutánea. Tensión arterial 125/73 mmHg, IMC 26,2, perímetro abdominal 105 cm, serología viral hepática negativa, radiografía lumbar sin lesiones óseas, eco abdominal sin patología. Consumo de alcohol esporádico. Hemograma, perfil renal y hepático, hormonas tiroideas, glucemia y PCR normales. Triglicéridos 660 mg/dl, colesterol total 210 mg/dl, ferritina 736 ng/ml, hierro 142 µg/dl. Índice de saturación transferrina (IST) 68,6%.

Orientación diagnóstica: Se trata de un paciente con hiperferritinemia e IST mayor al 45%, hipertrigliceridemia (sin poder diagnosticar de síndrome metabólico X según los criterios diagnósticos ATP-III), y con astenia reciente como único síntoma. Se descarta (mediante las pruebas y analítica): hepatopatía, estado inflamatorio, enolismo y no sufre síndrome constitucional por lo que no impresiona origen neoplásico. El diagnóstico a confirmar es la hemocromatosis, por lo que se deriva a hematología para estudio genético, resultando positiva la mutación en el brazo corto del cromosoma 6 (C282Y homocigóticos) y siendo diagnosticado de hemocromatosis hereditaria.

Diagnóstico diferencial: Síndrome metabólico, enolismo, hepatopatías (hepatitis, porfiria), estados inflamatorios (reactante de fase aguda), neoplasias (pulmón, hígado, mama y hematológicas), síndrome hiperferritinemia/cataratas y hemocromatosis.

Comentario final: La hiperferritinemia es un hallazgo frecuente en Atención Primaria. Una buena exploración y anamnesis con pruebas complementarias permite realizar un buen diagnóstico diferencial inicial y descartar muchas de las causas que la provocan, algunas de las cuales son graves, siendo vital un diagnóstico precoz. Éste es el caso de la hemocromatosis.

Bibliografía

1. Altés Hernández A, Pérez-Lucena MJ. Hiperferritinemia, un reto diagnóstico. AMF 2017;13(1):39-43.

2. Barreiro García G, Egurbide Arberas MV, Ugalde Espiñeira J, Pereira Prieto T, Aguirre Errasti C. Hemocromatosis hereditaria: actualización. Gac Med Bilbao. 2002;99:49-54

Palabras clave: Hiperferritinemia. Astenia. Hemocromatosis.