



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

P-232 - DIAGNÓSTICO CASUAL. HEMOCROMATOSIS ASINTOMÁTICA

M.I. Luna Moreno, L. Ruiz del Moral, L. Muñoz González, M. Pérez Castro, F. Paniagua Gómez y J. Mancera Romero

CS Ciudad Jardín.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 66 años con los siguientes antecedentes personales: diabetes mellitus tipo 2 desde hace 6 años con buen control glucémico, poliartralgias. No hábitos tóxicos. Tratamiento habitual: insulina glargina 24 UI y metformina 1 g/sitagliptina 5 mg un comprimido cada 12 horas, omeprazol 20 mg/24 h y toma de AINEs si dolor. En estrecho seguimiento desde Atención Primaria con realización de análisis periódicos para control glucémico. En uno de dichos controles se halla de forma casual niveles elevados de hierro sérico y ferritina manteniéndose en las determinaciones siguientes. El paciente se encuentra asintomático y niega antecedentes familiares. Tras persistencia de los datos analíticos, se deriva a Medicina Interna para estudio por sospecha de hemocromatosis.

Exploración y pruebas complementarias: Buen estado general. Coloración de piel y mucosas dentro de la normalidad. Normotenso y eupneico. Auscultación cardiorrespiratoria normal. Abdomen blando y depresible sin palpación de masas ni megalías. No se objetivan edemas. En última analítica de control realizada en Atención Primaria destaca Fe 218 ?g y ferritina 1.225 ng/mL, Hb 14,6 g/dL, Hto 44%. Glucosa 88 mg/dL con HbA1c 6,2%. Perfil hepático y sistemático de orina normales. Desde Medicina Interna se confirma mantención de hipersideremia (Fe 207 ?g) y niveles elevados de ferritina (1.304 ng/mL) con transferrina 161 mg/dL e índice de sat. transferrina 91,84% (niveles por encima de 55% muy sugerente de hemocromatosis). Dado que la patología que sospechamos puede relacionarse con ciertas situaciones clínicas (diabetes mellitus, fibrosis o cirrosis hepática, miocardiopatía, déficit de gonadotropina...) por acúmulo de hierro en diversos órganos, deberemos dirigir las pruebas complementarias hacia la detección de dichos cuadros clínicos y estudio de posibles causas secundarias de elevación de Fe. Se completa estudio con marcadores hepáticos y tumorales, cuyos resultados fueron negativos, ecografía abdominal anodina con hígado de tamaño en límites normales con ecogenicidad parenquimatosa sin alteraciones y ecocardiograma dentro de la normalidad. ECG: ritmo sinusal a 76 lpm con trazado normal. Dada la ausencia de hallazgos, se decide completar el estudio con realización de RMN, en la cual se objetivan imágenes compatibles con hemocromatosis. El paciente se negó a realizar biopsia hepática. Estudio genético C282Y y H63D pendiente. Se recomienda evitar por completo la toma de bebidas alcohólicas y realización de sangrías periódicas como terapia (500 cc cada 2 semanas) con respectivo control de Hto. Se recomienda realización de estudio en uno de sus hijos que presenta sideremia elevada.

Juicio clínico: Hemocromatosis.

Diagnóstico diferencial: Enfermedades hepáticas crónicas (VHB, VHC, alcoholismo, esteatosis hepática), porfiria cutánea tarda, anemias crónicas con sobrecarga de hierro (incremento de la ingesta oral, talasemia mayor, sobrecarga postransfusional...).

Comentario final: El 75% de los pacientes diagnosticados de hemocromatosis se encuentran asintomáticos en el momento del diagnóstico, llegando a éste de forma casual con análisis de rutina. En los casos sintomáticos, los cuadros típicos de presentación que destacan son: astenia, debilidad, disminución de la libido, pérdida de peso, dolor abdominal, artralgias, etc. La determinación genética es obligada en el screening familiar, debiendo ser estudiados familiares de 1er grado a partir de los 10 años.