



## Medicina de Familia. SEMERGEN



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

### P-237 - ¿UN SÍNDROME CONSTITUCIONAL DIFERENTE?

J.A. Luque Domínguez<sup>a</sup>, C. Morillo-Velarde Moreno<sup>b</sup>, M.C. Ocaña Rodríguez<sup>c</sup>, A.J. Alcalá Grande<sup>d</sup>, F.J. Galán Marín<sup>b</sup> y A. Fontans Salguero<sup>e</sup>

<sup>a</sup>CS Antonia Mesa Fernández. <sup>b</sup>CS Lucena I. <sup>c</sup>CS Castro del Río. <sup>d</sup>CS Rute. <sup>e</sup>CS Lucena II.

#### Resumen

**Descripción del caso:** Francisco tiene 59 años. Es alérgico a la penicilina, tiene vitílico, fuma 20 paquetes/año y es bebedor crónico. Acude a nuestra consulta de Atención Primaria por un cuadro de un mes de evolución de malestar general con astenia, anorexia y pérdida de 5-7 kg de peso. Dolor generalizado en todo el cuerpo siendo más acentuado en MMII y cadera. No ha presentado otra sintomatología acompañante. Su familiar refiere reciente negativa a la ingesta. Haciendo hincapié en sus antecedentes, comenta que su hermana ha sido recientemente diagnosticada de hemocromatosis.

**Exploración y pruebas complementarias:** Regular estado general, consciente y orientado, normohidratado, ictericia de piel y mucosas. Vitílico en manos con hiperpigmentación del resto de la piel. Flapping negativo. Auscultación cardiopulmonar: rítmico con tonos apagados, murmullo vesicular disminuido. Abdomen: pérdida del tejido celular subcutáneo con distensión. Miembros inferiores: dolor a la palpación de ambas caderas. Bioquímica: glucosa 140 mg/dL, AST 40 U/L, GGT 149 U/L; bilirrubina, FA, ALT, albúmina, iones, PCR, creatinina, CT, TG, TSH, PSA, AFP normales; sideremia 200 ug/dL, ferritina 2.534 ng/mL, transferrina 171 mg/dL, IST 90%. Hemoglobina glicosilada 7,5%. Hemograma: tres series normales. Proteinograma: normal. Coagulación: normal. Serología: Anti-HBc positivo, AntiHBcM IgM negativo, AgHBs negativo, AntiHBs 169 UI/L, hepatitis A ac IgM negativo, anticuerpos VHC negativo. Gen hemocromatosis: homocigoto para la mutación C282Y. Radiografía tórax y abdomen: normales. Ecografía de abdomen: hígado aumentado de tamaño compatible con hepatopatía crónica.

**Juicio clínico:** Hemacromatosis. Diabetes mellitus.

**Diagnóstico diferencial:** Alcoholismo crónico. Hepatopatía crónica. Artritis coxofemoral. Enfermedades con sobrecarga férrica.

**Comentario final:** La hemocromatosis hereditaria es una enfermedad que resulta de un error congénito en el metabolismo del hierro, produciendo un aumento de su absorción intestinal que causa un depósito progresivo en las células parenquimatosas de hígado, páncreas y corazón. Esto tiene como consecuencia la lesión hística y el deterioro de la función orgánica. El diagnóstico y tratamiento precoz, previo a la aparición de lesiones irreversibles, hace que los órganos mantengan una longevidad normal. Por todo esto, es útil que los médicos de Atención Primaria detecten por el hierro sérico, la saturación de transferrina y la concentración de ferritina sérica tanto el exceso, como la deficiencia de este mineral.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Laurie W. Powell. Hemocromatosis. En: Barnes PJ, Longo DL, Fauci AS, et al, eds. Harrison Principios de Medicina Interna, 18<sup>a</sup> ed. México: McGraw-Hill; 2012.
2. Allen KJ, Gurrin LC, Constantine CC, et al: Iron-overload-related disease in HFE hereditary hemochromatosis. *N Eng J Med.* 2008;358:221-30.
3. Bacon BR, Adams PC, Kowdley KV, et al. Diagnosis and Management of Hemochromatosis. 2011.
4. Practice Guideline by the American Association for the Study of Liver Diseases, 2014.