



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 329/146 - HEPATOPATÍA CRÓNICA EN PACIENTE JOVEN: HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA

T. Tigera Calderón<sup>1</sup>, R. Taipe Sánchez<sup>2</sup>, M. Gómez García<sup>3</sup>, N. Fontanillas Garmilla<sup>4</sup>.

<sup>1</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Laredo. Cantabria. <sup>2</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dávila. Cantabria. <sup>3</sup>Médico de Familia. SUAP Sardinero. Cantabria. <sup>4</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Bezana. Cantabria.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente de 42 años. Antecedentes personales: trabaja en la construcción. No hábitos tóxicos. No FRCV. No intervenciones quirúrgicas. En su situación basal hasta hace unos meses que comienza con astenia y disnea de moderados esfuerzos. No otra clínica acompañante.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la EF: hemodinámicamente estable. Eupneico en reposo. Buena coloración de piel y mucosas. ACP: rítmica, murmullo vesicular conservado. Abdomen: hepatomegalia de 2 traveses. Resto de exploración sistémica anodina. EEII: no edemas ni datos de tromboembolismo. En analítica: hemograma normal. En bioquímica destaca una elevación leve persistente (ya en analíticas previas la presentaba) de la GOT y GPT, siendo el resto normal. ECG: RS a 70 lpm. No alteraciones de la repolarización. Rx de tórax: índice cardiorácico en el límite. En estudio inicial de hepatopatía crónica: en coagulación presenta actividad de protrombina del 65%, serología virus hepatitis negativa. Perfil de hierro: ferritina >1000ng/ml e IST de 75%.

**Juicio clínico:** Hepatopatía crónica metabólica.

**Diagnóstico diferencial:** Otras causas de hepatopatía crónica: alcohólica, fármacos, viral, esteatosis no alcohólica y otras causas de hepatopatía metabólicas (autoinmune, Wilson). Causas extrahepáticas: enfermedad tiroidea, muscular, celiacía.

**Comentario final:** La hemocromatosis se trata de una enfermedad metabólica de transmisión autosómica recesiva. La mutación del gen HFE es el más frecuente. Nuestro paciente era homocigoto para la mutación C282Y/ C282Y que se encuentra entre el 57 y el 93% de los casos. Puede provocar además de la afectación hepática (cirrosis), miocardiopatía, afectación articular, gonadal, alteraciones cutáneas y pancreática. Su tratamiento de elección son las flebotomías.

### Bibliografía

-Bacon RR, Adams PC, Kowdley KV, Powell LV, Tavill As et al. Diagnosis and management of hemocromatosis: 2011 practice guideline by American Association for the Study of Liver Diseases. *Hepatology*; 2011;(54): 328-43

1138-3593 / © 2018 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.