



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 212/2023 - O HOME AMARELO (EL HOMBRE AMARILLO)

N. Ramos Rodríguez<sup>a</sup>, M. Pleguezuelo Navarro<sup>b</sup> y E.M. Fernández Moreno<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Unidad de Gestión Clínica Palma del Río. Córdoba. <sup>b</sup>FEA Aparato Digestivo. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Consultorio de la Victoria. Córdoba.

### Resumen

**Descripción del caso:** Hombre de 64 años que consulta por dolor en HCD sin irradiación y aumento de Bi desde 2011 que se empeora hasta causar en noviembre 2015, náuseas e hiporexia, meg e intensa astenia, ictericia progresiva, coluria, acolia. Sigue negando consumo de tóxicos, no nuevos tratamientos, no viajes al extranjero. NAMC. Rinitis alérgica. Divertículos colónicos y sobrepeso moderado. IQx: fractura dorsal. Niega hábitos tóxicos. Tratamiento habitual: amitriptilina y pregabalina.

**Exploración y pruebas complementarias:** BEG. COC. NH y NP. Eupneico en reposo. Ictericia piel y mucosas. ACR: tonos rítmicos a buena frecuencia sin soplos. MVC sin ruidos patológicos. Abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación. No signos de peritonismo. No masas ni visceromegalias. RHA conservados. MMII: no edemas, no signos de TVP. Analítica: Hemograma y coagulación sin alteraciones. Bioquímica: Bi T 10,9 (directa 6,7). AST 70, ALT 80, FA 105, GGT 269, Fe 183, transferrina 1624, IST 105%, PCR 11,7, CT 264, TG 483, albúmina 4,2, proteínas totales 7, Ca, F, Na y K normales. CEA, Ca 19.9, Ca 125, B2-MCG: normales. Serologías: VHA, VHB, VHC negativas. Sistemático orina negativo. Inmunidad para VHB. Ecografía abdominal: esteatosis parcheada. ColangioRMN: negativa. Biopsia hepática:(depósito férrico en células de Kupffer) compatible con hemocromatosis sin cirrosis. Estudio genético: Homocigótico H63D.

**Juicio clínico:** Hemocromatosis hereditaria.

**Diagnóstico diferencial:** Ictericia por aumento bilirrubina directa. Sin colestasis. Colestasis (intra o extrahepáticas). Ictericia mixta. Alteración función hepatocelular: daño hepatocelular agudo o subagudo. Enfermedad hepatocelular crónica.

**Comentario final:** Enfermedad caracterizada por un aumento de la absorción de hierro y posterior acumulación en los tejidos. Defecto genético más común en Occidente. Relación 3:1 en hombres. Mayoría asintomáticos. Inicio síntomas 4<sup>a</sup>-5<sup>a</sup> década. Nuestro paciente presentó disminución de cifras de Bi sin tratamiento y tras conocerse la AP se inició tratamiento con flebotomías que fueron espaciándose en el tiempo ante la buena respuesta.

### Bibliografía

1. EASL clinical practice guidelines for HFE: hemochromatosis. J Hepatol. 2010;53:3-22.
2. Ortiz I, et al. Hemocromatosis: etiopatogenia, diagnóstico y estrategia. Medicine. 2012;19:1153-61.
3. Bacon BR, et al. Diagnosis and management of hemochromatosis: 2011 practice guideline by the American Association for the study of the liver diseases. Hepatology. 2011;54:328.
4. Adams P. H63D genotyping for hemochromatosis: Helper or hindrance? Can J Gastroenterol Hepatol. 2014;28(4).

**Palabras clave:** *Hiperbilirrubinemia. Hemocromatosis hereditaria. Gen HFE. Células de Kupffer.*