



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 212/2723 - LA IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DEL METABOLISMO DEL HIERRO EN EL PACIENTE CON ASTENIA

R.V. Díaz Guevara<sup>a</sup>, A. Tejada Solana<sup>b</sup>, T. Salado García<sup>c</sup>, M. Salado García<sup>d</sup> y M.P. Soto Vallejera<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente. Centro de Salud Gamazo. Valladolid. <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Tórtola. Valladolid. <sup>c</sup>Médico de Familia; <sup>e</sup>Enfermera. Centro de Salud Cigales. Valladolid.

<sup>d</sup>Enfermera. Hospital General de Villalba. Madrid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 58 años, no refiere alergias. Acude a consulta de su médico de familia por astenia y debilidad. No refiere otra sintomatología de relevancia. No lo relaciona con nada. AP: hiperglucemia basal ocasional sin criterios diagnósticos de diabetes. No tratamiento crónico. Exfumador de 1 año (consumo durante 37 años de 40 cigarrillos/día). Bebedor 2-3 UBE/día. AF sin interés médico.

**Exploración y pruebas complementarias:** TA 133/74. FC57 lpm. SatO<sub>2</sub>: 97%. IMC 29,1 kg/m<sup>2</sup>. Consciente y orientado, buen estado general. Normocoloreado. No IY, ni bocio ni adenopatías cervicales. ACP normal. Abdomen sin puntos dolorosos. No masas, ni visceromegalias. Extremidades sin edema ni signos de TVP. Hemograma sin alteración. Bioquímica: ferritina 1.028 ng/ml, índice de saturación de transferrina (IST) 52,5%. Vitamina B12 y folatos normales. Glucosa 112 mg/dl. GGT 67 U/l. HbA1c, perfil renal, hepático, TG, colesterol, TSH, proteínas totales, albúmina, iones, FA y CK total normales. Proteinograma normal. Ecografía abdominal: áreas discretamente hiperecogénicas distribuidas por parénquima hepático, que respetan la arquitectura vascular, y que por sus características deberían corresponder a zonas de esteatosis. En el resto de la exploración abdominal no se aprecian otras alteraciones ecográficas significativas. Estudio genético de hemocromatosis negativo para las mutaciones H63D, C282Y, S65C. Resonancia hepática: concentración de hierro hepático: 60,048 μmol Fe/g. Sobrecarga moderada.

**Juicio clínico:** Hiperferritinemia con sobrecarga hepática de hierro moderada y mutación C282Y negativa.

**Diagnóstico diferencial:** Hemocromatosis primaria o genética, hemocromatosis secundaria o adquirida: anemia crónica con sobrecarga de hierro (talasemia mayor, anemia sideroblástica, anemia hemolítica crónica), hepatopatía crónica.

**Comentario final:** El caso que presentamos, tras ser estudiado en AP y en Medicina Interna, se detecta hiperferritinemia > 1.000 ng/ml con IST > 50%, esteatosis hepática con sobrecarga de hierro en tejido hepático. Se sospecha hemocromatosis, pero dado que el estudio genético convencional es negativo, se plantea la posibilidad de estudiar alteraciones genéticas menos frecuentes (receptor 2 de la transferrina -TFR2-, hepcidina -HAMP-, hemojuvelina -HFE2- y

ferroportina -SLC40A1-) para filiar su etiología.

### **Bibliografía**

1. Hemocromatosis. Fistera, 2013.

**Palabras clave:** *Astenia. Hierro. Hemocromatosis.*