



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 347/3265 - ASTENIA EN VARÓN DE 56 AÑOS

C. Rewaj<sup>a</sup>, G. Olea Joya<sup>b</sup>, E. Guzmán Quesada<sup>c</sup> y M. Guzmán Quesada<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Miraflores de los Ángeles. Guadalhorce. Málaga. <sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Málaga Norte. Antequera. Málaga. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Miraflores de los Ángeles. Guadalhorce. Málaga. <sup>d</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Lucano. Córdoba.

## Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 56 años sin antecedentes de interés. Consulta por astenia y somnolencia de dos meses de evolución. Se realiza analítica detectándose ferritina de 800, 3 ng/ml, resto de valores en hemograma y bioquímica normal incluido hierro 128 µg/dl y hormonas tiroideas. En una segunda determinación se eleva ferritina a 900 ng/ml, la serología de VHB y VHC es negativa. Se deriva a Medicina Interna para estudio.

**Exploración y pruebas complementarias:** BEG. Exploración física sin hallazgos. Analítica de sangre se confirma elevación de ferritina. Ecografía de abdomen: normal. RMN hígado: no se observa sobrecarga férrica. Estudio genético: H63D + heterocigoto. Se cita en Hematología para programar sangrías.

**Orientación diagnóstica:** Hemocromatosis heterocigoto, no enfermo. Elevación de ferritina (mutación H63D + heterocigoto).

**Diagnóstico diferencial:** Hepatitis viral, cirrosis hepática, ingesta excesiva de hierro y hepatocarcinoma.

**Comentario final:** La hemocromatosis hereditaria o primaria es una enfermedad autosómica recesiva debida a un error congénito del metabolismo del hierro con un aumento en su absorción intestinal causando sobrecarga y depósito progresivo del mismo en células parenquimatosas de diversos órganos como hígado, páncreas y corazón provocando deterioro estructural y funcional con producción de cirrosis hepática, diabetes y miocardiopatía. El diagnóstico precoz es un reto para el clínico, siendo imprescindible realizarlo en el inicio de la enfermedad ante síntomas inespecíficos (artralgias, astenia, debilidad, impotencia...) para detener su evolución y evitar complicaciones. La elevación de la ferritina es un marcador de acúmulo de hierro, aunque la confirmación ha de ser la detección de la mutación causada por el gen HFE del que existen dos tipos: C282Y y H63D. El pronóstico es bueno si se realiza diagnóstico y tratamiento precoz con sangrías periódicas.

## Bibliografía

1. del Castillo Rueda A, et al. Hemocromatosis hereditaria. Diagnóstico clínico: manifestaciones

precoces, procesos relacionados y formas atípicas. En: Anales de Medicina Interna. Arán Ediciones, SL, 2002. p. 45-52.

2. Ortega Alonso A, García Cortés M, Andrade Bellido RJ. Utilidad clínica de los estudios genéticos en Hepatología. Revista Andaluza de Patología Digestiva. 2017;40:179-85.

**Palabras clave:** Hemocromatosis hereditaria. Mutación H63D.