



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

160/2200 - Aumento de peso como manifestación de hemocromatosis

C. Chaves Gentil^a, I. Norte Ortega^b, M. Ramblado Minero^c, J.A. Perianes Granero^b, M.Á. Brito Álvarez^d y A. Clavero Lorenzo^e

^aMédico de Familia. Dispositivo de Cuidados Críticos y Urgencias Huelva. SAS. Huelva. ^bMédico de Familia. Dispositivo de Cuidados Críticos y Urgencias Huelva. Distrito Sanitario Huelva-Costa. SAS. Huelva. ^cMédico de Familia. Unidad de Prevención de Riesgos Laborales. Distrito Sanitario Huelva-Costa. SAS. Huelva. ^dEnfermero. Dispositivo de Cuidados Críticos y Urgencias Mairena del Aljarafe. Distrito sanitario Aljarafe. SAS. Sevilla. ^eEnfermero. Dispositivo de Cuidados Críticos y Urgencias Palos de la Frontera. Distrito sanitario Condado Huelva. SAS. Huelva.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 45 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés ni hábitos tóxicos, que consulta por aumento de peso (7 Kg) en 2 meses, junto con astenia, polimialgias y dipepsia. No refiere alopecia, artritis, impotencia eréctil, ni cambios del ritmo intestinal. Negó consumo de fármacos o cambios sustanciales en el tipo de dieta. Pareja estable.

Exploración y pruebas complementarias: Bronceado, cuello normal, TA: 140/70 mmHg. ACR normal, ABD con hepatomegalia de 2-3 traveses de dedos con borde duro y denso. Neurológico normal. La bioquímica mostró diabetes (glucemia basal 174 mg/dl), creatinina, iones y filtrado glomerular normal, hipertrigliceridemia (250 mg/dl) y elevación de transaminasas (ALT/GPT 202, AST/GOT 65, GGT 220, bilirrubina y fosfatasa alcalina normales). Hipotiroidismo subclínico con Ac-TPO positivos, hemograma normal. Metabolismo del hierro; ferritina de 800 con sideremia normal. Estudio de coagulación normal. PCR, VSG, serología hepática y VIH y celiaquía negativos. Sedimento con glucosuria 1.000 e indicios de cetonas.

Juicio clínico: Sospecha de hemocromatosis.

Diagnóstico diferencial: Dado que la sintomatología que presentaba el paciente era inespecífica y por otro lado muy prevalente, el diagnóstico de presunción se basó fundamentalmente en la exploración física y analítica (hipertransaminasemia sin colestasis y ferritina elevada), solicitándose una segunda analítica. Causas hepáticas: 1. Fármacos y tóxicos: descartándose en base a la historia clínica y relación GPT/GOT < 1. 2. Hepatitis víricas que quedaron descartadas por la serología. 3. Esteatosis/esteatohepatitis no alcohólica: causa más frecuente de hipertransaminasemia en adultos. Inicialmente no pudo ser descartada. 4. Hepatitis autoinmunes: se amplió el estudio con anticuerpos (ANA, anti-LMK, antimitocondriales) y proteinograma. 5. Hemocromatosis: el segundo estudio mostró IST de 64%, confirmando el diagnóstico de presunción. 6. Déficit de alfa-1 antitripsina: no síntomas respiratorios ni colestasis disociada, proteinograma. 7. Enfermedad de Wilson: se solicitó ceruloplasmina. Causas extrahepáticas: 1. Enfermedad celiaca; serología negativa. 2. Hemólisis: hemograma y bilirrubina normales. 3. Miopatías o ejercicio intenso: CPK en el segundo estudio,

normal. 4. Hipotiroidismo, diabetes, insuficiencia suprarrenal (este último poco probable por presentar iones normales). 5. Sarcoidosis. 6. Enfermedades de las vías biliares: no patrón de colestasis (FA y bilirrubina normal). 7. Neoplasias con metástasis: LDH normal.

Comentario final: Se indicó dieta evitando alimentos con alto contenido en hierro y metformina y se derivó a digestivo con sospecha de hemocromatosis, mientras se amplió estudio analítico. Posteriormente, el paciente aportó más información refiriendo que lo había consultado con su hermano y éste le había comentado que tenía una alteración en el hierro. A nivel hospitalario, la RMN hepática mostró concentración de FE hepático = 53,92 mol fe/gr, lo cual implica una sobrecarga moderada (rango de 40-79 molFe/gr). A los seis meses, el paciente se encuentra mejor, disminuyendo de peso y no precisando otras terapias por el momento.

BIBLIOGRAFÍA

1. Castillo Rueda AD, López-Herce Cid JA, Portugal Álvarez JD. Hemocromatosis hereditaria. Diagnóstico clínico: manifestaciones precoces, procesos relacionados y formas atípicas. *Anales de Medicina Interna*. 2002;19:5-52.
2. Cuadrado A, Crespo J. Hipertransaminasemia en pacientes con negatividad de marcadores virales. *Revista Española de Enfermedades Digestivas*. 2004;96(7):484-500.
3. Sáenz-López Pérez S, Rodríguez Alcalde D, Barreales Valbuena M, Solís Herruzo JA. Enfermedades por depósito hepático. Capítulo 44. *Manual del Residente de Aparato Digestivo*. Ene Publicidad; 2006:pp.681-700).
4. Fraix MJR. Elevación transaminasas. *Cuadernos de atención primaria*. 2000;7(4):263-6.