



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

160/2203 - HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA. DIAGNÓSTICO A TENER EN CUENTA

V. Bueno García^a, L. Muñoz Abad^a, L. Domínguez Píriz^b, Y. Pérez Raposo^c, V. Sáez González^c, F.L. Pérez Caballero^a, M.Á. de la Hera Romero^d, N. Rivera Jiménez^d y E. Ruíz Donoso^e

^aMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Paz. Badajoz. ^bMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Paz. Badajoz. ^cMédico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Fernando. Badajoz. ^dMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Paz. Badajoz. ^eMédico Residente de 1º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Paz. Badajoz.

Resumen

Descripción del caso: Se trata de una paciente de 55 años con antecedentes personales de trastorno ansioso-depresivo, síndrome de dolor miofascial en seguimiento por la Unidad del Dolor e hipotiroidismo. Seguía tratamiento con diazepam, paroxetina, ibuprofeno, pantoprazol y Eutirox. Niega hábitos tóxicos. No alergias a medicamentos conocida. Consulta por presentar astenia y poliartralgias de años de evolución.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración física: buen estado general. Vigil, orientada y colaboradora. Normohidratada y normoperfundida. AC: rítmica sin soplos. AP: MVC sin ruidos sobreañadidos. Abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación, no masas ni megalias, no signos de irritación peritoneal. RHA presentes. MMII: IVC leve. No edemas ni signos de TVP. Aparato locomotor: no hematoma, no inflamación ni deformidades. Dolor a la palpación de articulación MCF e IFP derechas. Movilidad y sensibilidad conservadas. Hemograma: Hb 15,8 g/dl, Hto 45,4%, VCM 107,7 fl, HCM 37,4 pg. Series blanca y plaquetaria normales. VSG 21 mm/1ª hora. Coagulación: normal. Bioquímica: función renal, hormonas tiroideas e iones normales. Fe 316 ug/dl, Colesterol total 399 mg/dl, HDL-col 140 mg/dl, LDL-col 100, TG 153 mg/dl, GOT 49 UI/l, GPT 33 UI/l, GGT 306 UI/l, folato 14,93 ng/ml. Sideremia: ferritina 478 ng/ml, transferrina 276 mg/dl, IST 91%. Inmunomicrobiología: VHA acs, VHB acs., HIV ag negativos. Genética: portadora en homocigosis C282Y. Rx mano derecha: incipientes signos artrósicos degenerativos. ENG: sin alteraciones de valoración patológica. Tras resultados de pruebas complementarias y con la sospecha de diagnóstico de hemocromatosis, derivamos a la paciente al Servicio de Aparato Digestivo para ampliar estudio, donde le realizaron una ecografía abdominal con doppler hepático, con diagnóstico de quiste simple cortical en riñón derecho, sin datos de hepatopatía, y estudio genético (portadora en forma homocigota de la mutación C282-Y del gen HFE).

Juicio clínico: Hemocromatosis hereditaria relacionada con el gen HFE (homocigosis C282-Y).

Diagnóstico diferencial: Hemos realizado el diagnóstico diferencial de esta entidad, en varias fases: en la primera fase hemos solicitado analítica general, para descartar procesos oncológicos,

síndrome constitucional etc. y en una segunda fase ante la macrocitosis, enzimas hepáticas elevadas, solicitamos IST por probable hemocromatosis. En tercer lugar derivamos al Servicio de Aparato Digestivo para descartar otras causas de sobrecarga férrica secundaria (talasemia mayor, HVB, HVC, enfermedad hepática alcohólica, enfermedad de hígado graso no alcohólico...) y confirmar el diagnóstico de hemocromatosis.

Comentario final: El interés clínico del presente caso viene determinado por varios motivos: por la prevalencia genotípica de esta enfermedad (1-10/1.000). Aumenta el riesgo de eventos cardiovasculares. Es cofactor tanto del hepatocarcinoma, colangiocarcinoma y de otros tumores (CCR, cáncer de mama, mieloma múltiple). Favorece el papel patogénico de las enfermedades neurodegenerativas, así como de los trastornos del movimiento.

BIBLIOGRAFÍA

1. Atlés, et al. Hemocromatosis hereditaria. Problemas en el diagnóstico y tratamiento. Medicina clínica. 2015;144:408-15.
2. San Miguel, et al. Diagnóstico molecular del gen HFE de la hemocromatosis hereditaria. Gac Med Bilbao. 2008;105:85-93.
3. Vázquez Romero. Hemocromatosis hereditaria. Estudio fenotípico de una población española. 2005;125:321-6.