



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

160/2481 - No disponemos de pruebas complementarias complejas, pero sí de la intuición médica

F. Caminero Ovejero<sup>a</sup>, A. Rocha<sup>b</sup>, S. García Espada<sup>c</sup>, Z. Oreja Durán<sup>d</sup>, M.J. Rangel Tarifa<sup>e</sup> y M.A. Cantillo Gutierrez<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Roque. Badajoz. <sup>b</sup>Médico Residente 2<sup>o</sup> año Medicina Familia. Centro de Salud San Roque. Badajoz. <sup>c</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Roque. Badajoz. <sup>d</sup>Médico Residente de 4<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de San Roque. Badajoz. <sup>e</sup>Médico de Familia. Centro de Salud San Roque. Badajoz. <sup>f</sup>Médico de Familia. Consultorio de Calera. León.

## Resumen

**Descripción del caso:** Se presenta en consulta el caso de un varón de 49 años que en control rutinario de hipercolesterolemia se observa aumento de transaminasas. Como antecedentes presenta ginecomastia bilateral intervenida e hipercolesterolemia. Además el paciente refiere astenia en el último mes. Se sospecha esteatosis hepática, por lo que se decide solicitar nuevo control analítico con patrón férrico y virus hepatotropos, además de ecografía abdominal. Tras resultados obtenidos se sospecha hemocromatosis y se deriva a servicio de hematología.

**Exploración y pruebas complementarias:** Exploración sin hallazgos de interés. Hemograma dentro de la normalidad. Bioquímica: AST 176 UI/L, GGT 183 UI/L, Ct 354 (LDL 246), TG 323 mg/dl, patrón férrico (Fe 148 ug/dl, transferrina 247 mg/dl, IST 48%, ferritina 2.589 mg/ml. Virus hepatotropos negativos. Ecografía abdominal: hígado graso, resto normal.

**Juicio clínico:** Se sospecha hemocromatosis, confirmada en Consulta de Hematología como hemocromatosis tipo 3.

**Diagnóstico diferencial:** Hepatitis autoinmune. Esteatosis hepática. Síndrome metabólico. Hepatitis vírica. Enfermedad inflamatoria.

**Comentario final:** Tras derivar al servicio de Hematología para estudio, se solicita RMN hepática, donde se cuantifican los depósitos de hierro, dando un valor de 40,9 micromoles Fe/gr, lo que se considera sobrecarga moderada. Seguidamente realiza estudio genético de talasemia, donde se observan variaciones intrónicas en heterocigosis en el gen TRF2[473+8T > A];[727-9T > A] que podrían afectar al splicing del ARN y por tanto a la proteína pero se desconoce actualmente su relevancia clínica. La hemocromatosis hereditaria (HH) es un grupo de enfermedades de origen genético caracterizada por una acumulación de Fe en los tejidos. Existen cuatro tipos, cada una asociada a un gen. La HH tipo 3, está asociada al gen TFR2, se caracteriza por aumento de ferritina sérica, saturación de transferrina e hierro sérico. Afecta más a hombres que a mujeres y generalmente cursa con clínica de fatiga, aumento de pigmentación en pie y afectación de hígado, páncreas, hueso, glándulas exocrinas o corazón. Su diagnóstico se basa en estudio de metabolismo

del hierro pruebas genéticas y biopsia hepática para evaluar concentración de hierro hepático. Su principal tratamiento son las flebotomías, en este caso tras realizar 13 flebotomías en 7 meses se consigue un depósito de hierro de 20,4 micromoles de FE/gr en RM de control.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Allen KJ, Gurrin LC, Constantine CC, Osborne NJ, Delatycki MB, Nicoll AJ, et al. Iron-overload-related disease in HFE hereditary hemochromatosis. *N Engl J Med.* 2008;358:221-30.
2. Pietrangelo A. Hereditary hemochromatosis: Pathogenesis, diagnosis and treatment. *Gastroenterology.* 2010;139:393-408.
3. Ortiz I, Paredes JM, López A, Moreno E. Hemocromatosis: etiopatogenia, diagnóstico y estrategia terapéutica. *Medicine.* 2012;11(19):1153-61.