



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

347/2128 - HEMOCROMATOSIS: A PROPÓSITO DE UN CASO DIAGNOSTICADO SIN CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

C. del Campo Guillén^a, A. Hernández Martínez^b, M. Segura Samper^d y M. García Guerrero^c

^aMédico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena-Oeste. Cartagena.

^bMédico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Barrio de Peral. Cartagena.

^cMédico de Familia. Centro de Salud Cartagena-Oeste. Cartagena.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 65 años en estudio de microhematuria por su médico de atención primaria. Consulta por astenia y pérdida de peso en los últimos meses. En un nuevo análisis se objetiva ferritina elevada. Tras este episodio, presenta ITU acompañada de fiebre mantenida y dolor en hipogastrio irradiado a región lumbar. Durante su seguimiento ambulatorio se observa persistencia de ferritina elevada, manteniéndose el valor del IST, reactantes fase aguda, perfil hepático y hemograma dentro de la normalidad. Niveles de hierro sérico < 150 µg/dl. Antecedentes personales de interés: Fumador.

Exploración y pruebas complementarias: ACP: sin hallazgos patológicos. Abdomen: blando y depresible, no masas, hepatomegalia de 1 través no dolorosa a la palpación. No adenopatías. Pruebas complementarias en AP: ecografía abdominal y Rx de tórax sin alteraciones patológicas. Analítica: destacan valores de ferritina > 300 ng/ml e IST normal.

Orientación diagnóstica: Hemocromatosis.

Diagnóstico diferencial: Causas más frecuentes de hiperferritinemia: síndrome metabólico, enolismo, hepatopatías, inflamación, hemocromatosis, neoplasias, síndrome hiperferritinemia-cataratas.

Comentario final: La hemocromatosis se caracteriza por aumento de la absorción intestinal de hierro y acumulación posterior en los tejidos. Es el trastorno genético más frecuente, estando la mayoría de pacientes asintomáticos. Para su diagnóstico, está indicado el estudio genético si la saturación de transferrina es > 45%. La ferritina es un reactante de fase aguda, razón por la cual el aumento del IST es la mejor herramienta para el diagnóstico temprano. Por tanto una ferritina > 400 ng/mL en varones, y a 300 ng/mL en mujeres proporciona una evidencia adicional para el diagnóstico. Nuestro paciente presentó normalidad del IST en todas las analíticas de seguimiento, sin embargo, dado que los niveles de ferritina persistían elevados, a pesar de no cumplir los criterios diagnósticos, se decidió remitir a digestivo que solicitó estudio genético siendo heterocigoto para C282Y y H63D.

Bibliografía

1. Barreiro G, Egurbide MV, Ugalde J, et al. Hemocromatosis hereditaria. Actualización. Gac Med Bilbao. 2002;99:49-54.
2. Adams PC. Epidemiology and diagnostic testing for hemochromatosis and iron overload. Int J Lab Hematol. 2015;37 Suppl 1:25-30.

Palabras clave: Hiperferritinemia. Hemocromatosis. RFA.