

PEDIATRÍA: ENCAJANDO LAS PIEZAS DE UN PUZLE

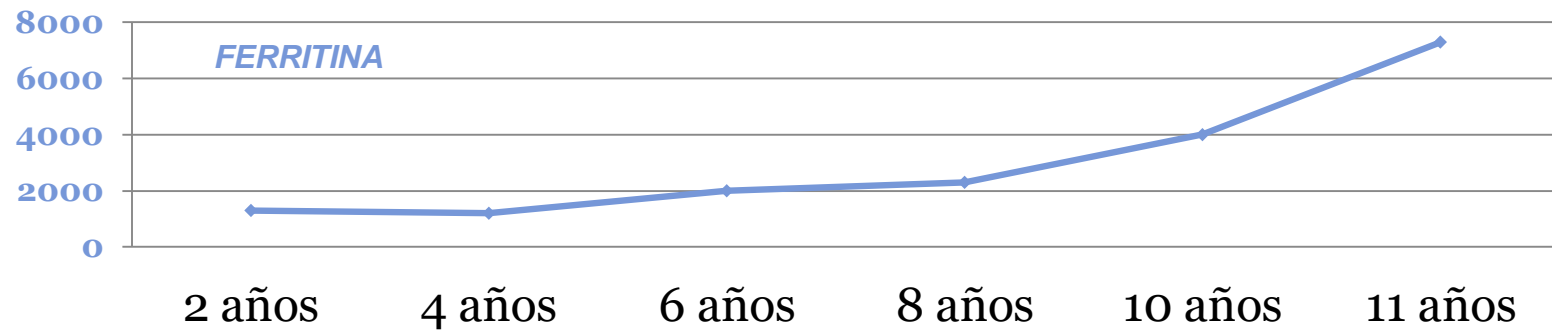


Miguel Fernández Moreno (Rotatorio Pediatría)
Tutor: Óscar Manrique Moral (Gastroenterología Pediátrica)



Servicio de Pediatría, HGUA





NEFRO

Ferritina (>1000ng/ml)

- Neonato asintomático con niveles elevados de ferritina sérica

- Embarazo normoevolutivo, no otros antecedentes perinatales

FERRITINA

AS (Hierro, IST)

Imagen (Eco,
RMN)

Biopsia
hepática

CAUSAS
DE
HIPERFERRITINEMIA

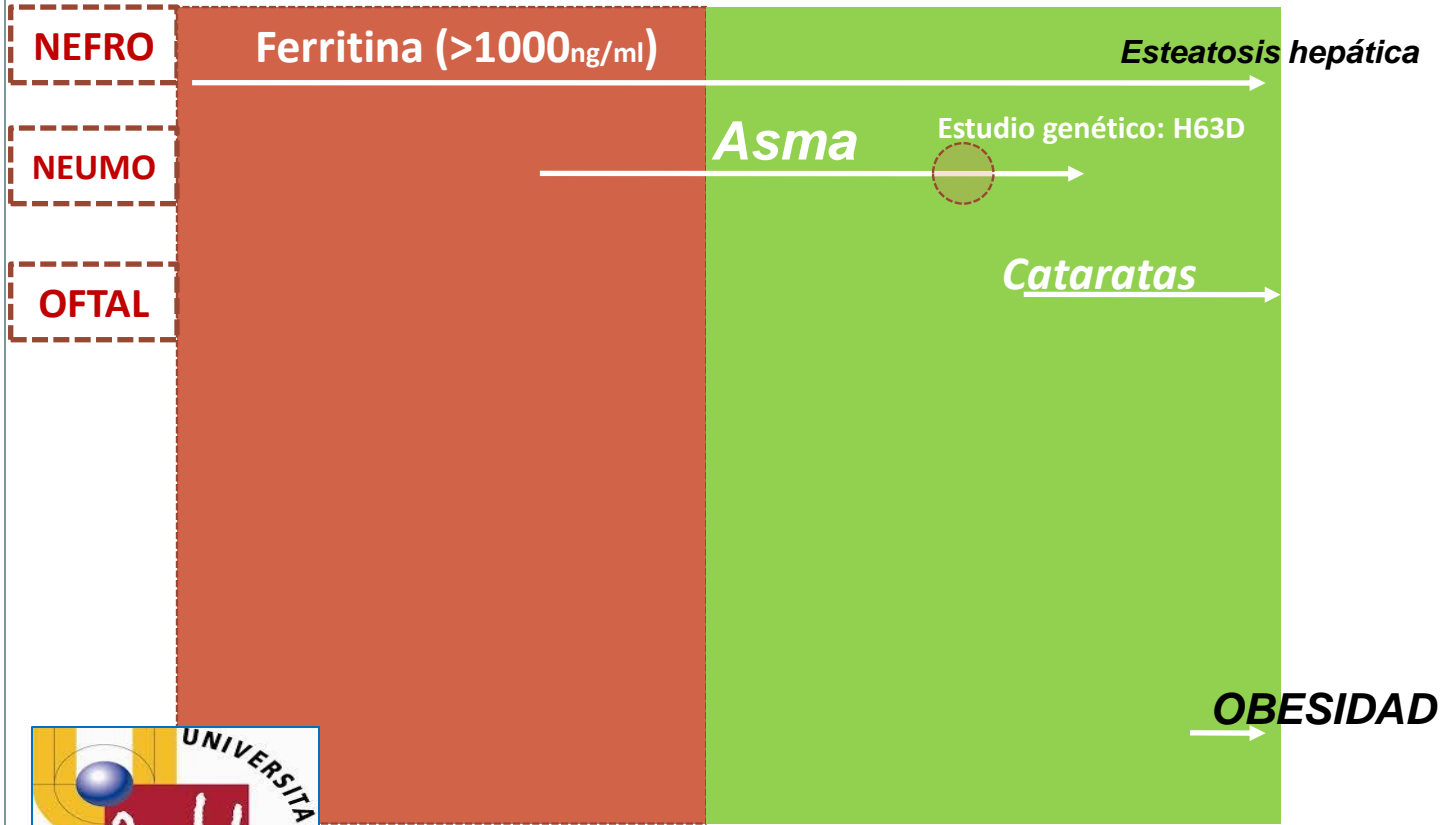
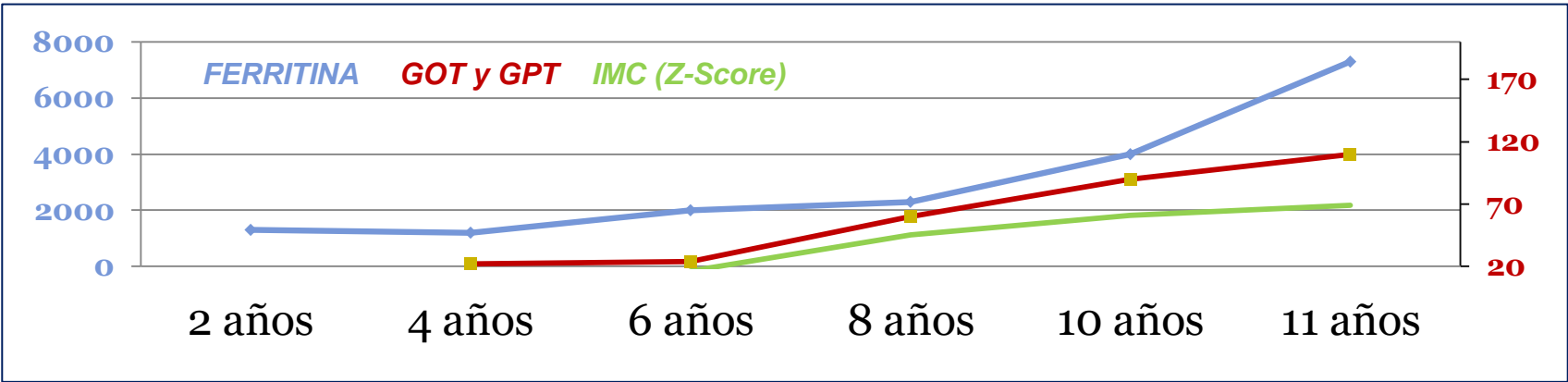
REACTANTE FASE
AGUDA

TRANSFUSIONES

HEMOCROMATOSIS

Otras causas

Hepatopatías adquiridas
Infección / inflamación
Procesos malignos
Trastornos genéticos

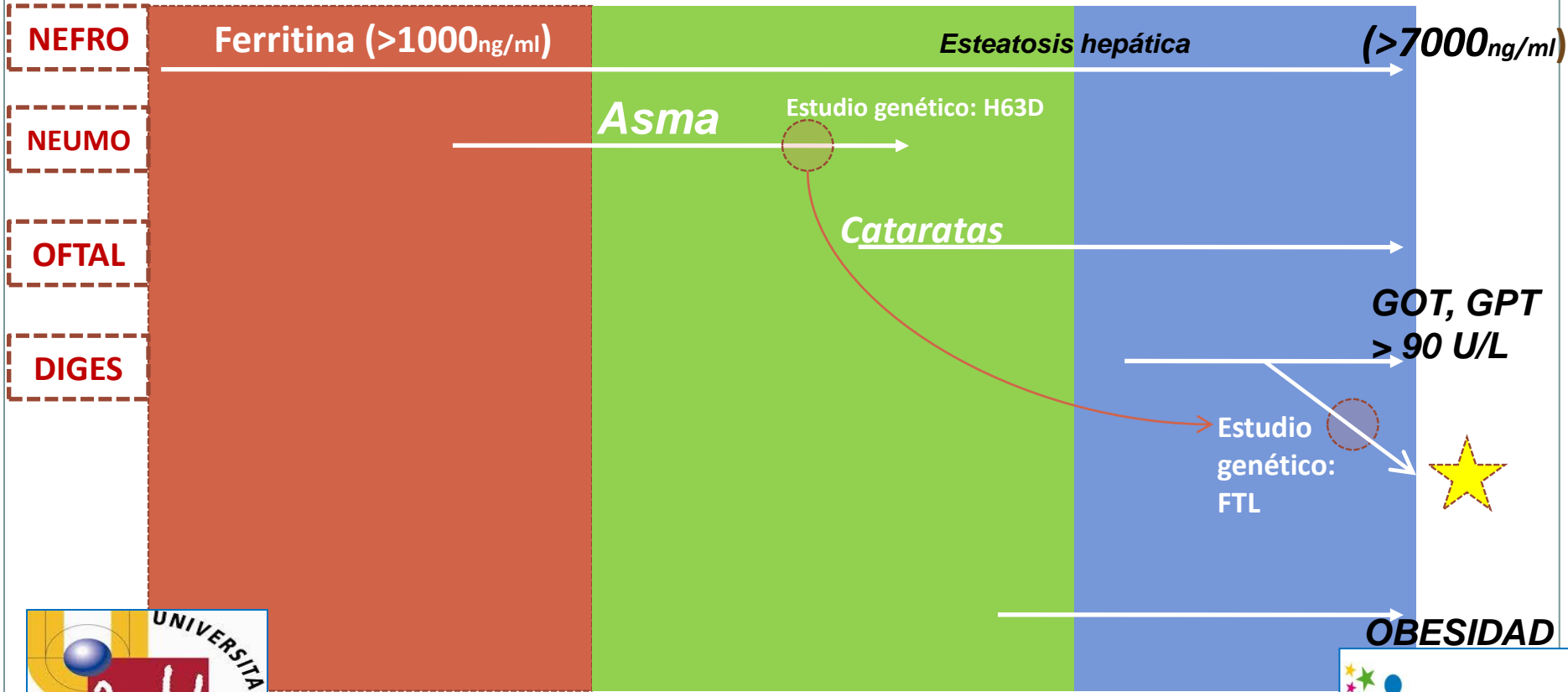
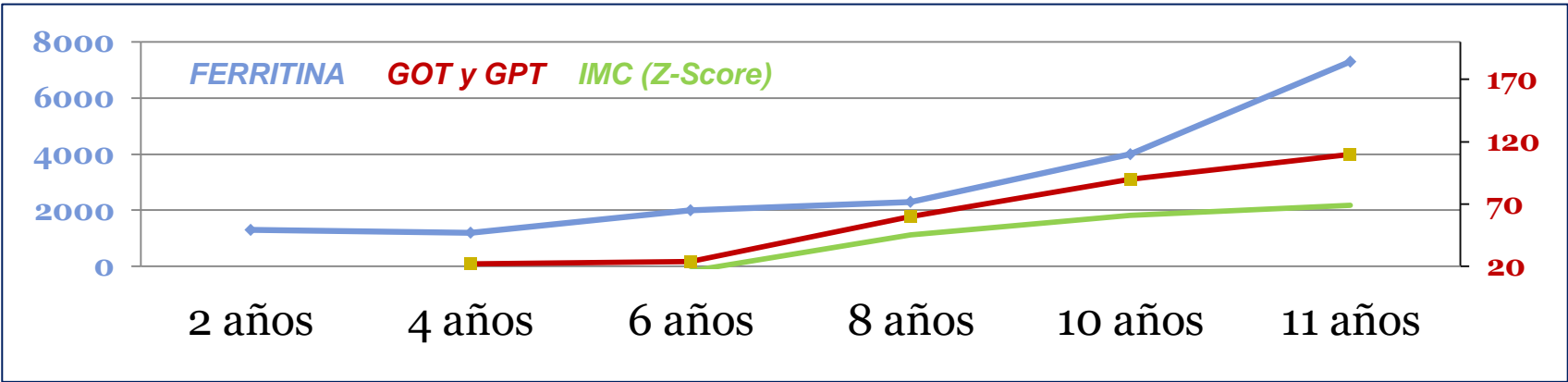


HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA

Cursa con sobrecarga férrica

Mutaciones del gen HFE: el paciente es homocigoto para H63D aunque no presenta mutación C28Y (más frecuente)

Tratamiento con flebotomías



SITUACIÓN ACTUAL

DX: SÍNDROME DE HIPERFERRITINEMIA Y CATARATAS

Niveles elevados de ferritina en ausencia de sobrecarga férrica o de otras alteraciones hematológicas (única alteración orgánica descrita: cataratas)

Estudio genético: variante c.-168G<T (p.?) del gen FTL
RMN: no depósitos de hierro

ESTEATOSIS HEPÁTICA (Eco 2017 + Fibroscan 8,8 Kpa)

Pendiente: biopsia hepática

CONCLUSIONES

- Es importante recopilar información clínica dispersa y ponerla en conjunto tras una buena historia clínica
- La ferritina es un marcador puede elevarse inespecíficamente y en muchas situaciones no indica depósito de hierro
- El Síndrome de Hiperferritinemia y Cataratas es un trastorno genético poco frecuente pero que se debe dar a conocer debido a su reciente aparición
- A veces ante un hallazgo patológico encontramos no una causa sino dos o varias causas posibles

BIBLIOGRAFÍA

1. Kernan KF, Carcillo JA. Hyperferritinemia and inflammation. Int Immunol. 2017;29(9):401-409
2. Chifman J, Laubenbacher R, Torti S. A Systems Biology Approach to Iron Metabolism. Adv Exp Med Biol. 2014; 844: 201-225
3. Carnicer de la Pardina J, Gilbert Pérez JJ. Hemocromatosis hereditaria. Tratamiento en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica. España: Ergon; 2016. p. 469-483
4. Andonegui J, Prat M, Vargas M. Síndrome hereditario de hiperferritinemia y catarata. An Sist Sanit Navar 2007; 30 (2): 281-285
5. Cervera Bravao A , Sebastián Planasa M, Alarabe Alarabea A. Hiperferritinemia aislada en un lactante sano: síndrome hereditario de hiperferritinemia y cataratas. An Esp Pediatr 2000; 52: 267-270)

