

# Reunión Clínica 14 de Octubre 2017

10:15 – 11:00

## “Complicaciones Endocrinológicas de la Hemocromatosis”

**Presentan:** Dr. Luis Felipe Zavala (residente 2°)

Dr. Gilberto González

Dr. Jose Miguel Domínguez

GRUPO ENDOCRINOLOGÍA ADULTOS PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE

### CASO 1:

Hombre, 40 años, derivado a Endocrinología para evaluación de osteoporosis.

#### Antecedentes:

- Médicos: Fractura de muñeca a los 8 años y de antebrazo izquierdo a los 12, ambas asociadas a caídas a nivel; 17 años fracturas costales ¿espontáneas?; 35 años en pie izquierdo 2aria a torsión. Nefrolitiasis (-); Medicamentos (-) Alergia (-); OH ocasional. Tabaco: 36 paquetes/año suspendido 2 meses previo a la consulta.

- Antecedentes familiares: Padre con intolerancia a glucosa

Evaluaciones previas en otros centros:

03/2015: PBQ/PTH/TSH/T4 libre y Testosterona (774 ng/dL) normales; 25OHD: 26,2ng/ml.

Serología para enfermedad celiaca (-), Test de Nugent (-), Hipercalciuria de 429 mg/24 h.

DXA 03/2015	gr/cm <sup>2</sup>	Puntaje Z
L1-L4	0,728	-4,1
Promedio CF	0,770	-2,1

07/2015 Viaja a Se cataloga como osteoporosis idiopática y se inicia  
Clínica Mayo para 2<sup>da</sup> Hidroclorotiazida y Risendronato, pero este último  
opinión: fue rápidamente autosuspendido por artralgas.  
Se repite estudio (con resultados similares)

y se realiza biopsia cresta iliaca: “Sin evidencia de osteomalacia, ni alteración de resorción o formación”.

Se cataloga como osteoporosis idiopática. Se indica Teriparatide 20 mcg/día sc + Calcio (500mg/d) + D3 (1000 UI/d)

09/2015 Vuelve a Chile y consultó en Dermatología por piel seca, pero al examen se pesquisa melanodermia interplegues. Se sospecha Hemocromatosis y se solicita: Ferritina 540 ng/mL (VN: 22-275), tras lo cual se deriva a Hematología:

-Se realiza estudio genético: **heterocigoto para mutación H63D/WT** y se complementa estudio familiar revelando padre portador.

-RM Hepática: Sin depósitos de hierro en hígado (34 umol/gr; VN <40). Se inician flebotomías.

07/2016: 1<sup>era</sup> Evaluación en Endocrinología UC

A la anamnesis, asintomático, libido normal sin historia de malabsorción. Examen físico: 1,86m; 89K eutiroides, PA 120/80 mm de Hg, piel ya consignado, tiroides no aumentado, visceromegalia (-). Trae DXA a los 9 meses post Teriparatide. Se solicitan exámenes complementarios:

DXA 07/2016	gr/cm <sup>2</sup>	Puntaje Z
L1-L4	0,840	-3,5
Promedio CF	0,804	-2,1

-Testosterona Total / LH / FSH / PRL / 25OHD/ TSH / T4T / Cortisol / ACTH / Hto/Hb/Creatinina y PTGO: normales. Ferritina: 500 ng/mL.

Se indica mantener Teriparatide hasta completar 18 meses, 3 lácteos al día e hidroclorotiazida.

## **Caso 2:**

Hombre 42 años, 3 hijos de 13 y 8 años, 1 mortinato  
Consulta por disminución de libido

### Antecedentes:

Medico: Sd depresivo - tto electroconvulsivo a los 23 años, 01/2016 parálisis facial periférica, Intol glucosa Dg 2016, TEC a los 12 años (no hospitalizado)

Cirugías: Circuncisión, coleditiasis, testículo en ascensor bilateral a los 3 años

Medicamentos: Metformina LP 750 mg/día

Alergia: (-)

Tabaco y OH: social

Antecedentes familiares: padre DM2, Tu hipófisis (-) Páncreas (-) DHC (-)

### 15/2/2017: 1° Consulta en Endocrinología.

Relata historia de 3 meses de disminución de libido, erecciones y volumen semen. Desde hace 6 meses fatigabilidad, animo bajo, anhedonia. Al interrogatorio dirigido: estrés laboral ha aumentado en el último tiempo, sin cambio aparente en vello, ni masa muscular, ni piel, sin consumo de fármacos, sin uso de corticoides de ningún tipo, sin crecimiento mamario, sin nuevo trauma, sin alteración visual evidente

Al examen: IMC 27, dudosa ginecomastia, resto sin hallazgos

Se realizó exámenes previamente:

08/02/17 **TT 20 ng/dL, LH 0.48 mUI/mL, PRL 2,18 ng/mL**, SHBG 20,5 nmol/L, APE 0,05, Perfil Bioquímico Normal

11/02/17 **TT 10,7 ng/dL, LH<0,1 mUI/mL, FSH 0.4 mUI/mL**, βHCG <5,0

Plan: se solicita complementar exámenes y RM selar

### 17/2/2017: Exámenes de control

TSH / T4T / T3: Normales, PRL 7,9 ng/mL, IGF-1 88 ng/mL (43-209), ACTH 26 pg/ml, Cortisol 17.6 ug/dL, Pruebas hepáticas: SGOT 47 SGPT 105 resto normal, Creat 0,95, ELP Normales, HbA1c 5,6%, Colesterol Total 211 mg/dL LDL 134 mg/dL, HDL 42 mg/dL, Triglicéridos 174 mg/dL, Hemograma normal

**RM selar: Normal**

Plan: Inicia clomifeno 25 mg/día, control en 1 mes con TT, LH, Ferritina, P. hepáticas

### 14/03/17: Control con exámenes

LH<0,1 mUI/mL, TT 18,4 ng/dL, **Ferritina 1078 ng/mL**, SGPT 90/SGOT 45 resto de pruebas hepáticas normales, hemograma normal

Plan:

- Se cambia a Testosterona undecanoato 1.000 mg, control 3 semanas con exámenes.

- Se solicita RM hepática (compatible con depósito hierro) y evaluación por gastroenterología.

### Bibliografía:

1. Endocrine dysfunction in hereditary hemochromatosis; J Endocrinol Invest 2016 Aug; 39(8):837-47. doi: 10.1007/s40618-016-0451-7.
2. Recent advances in hemochromatosis: a 2015 update: a summary of proceedings of the 2014 conference held under the auspices of Hemochromatosis Australia. Hepatol Int 2015 Apr; 9(2):174-82. doi: 10.1007/s12072-015-9608-2