

PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO DE PRESENTACIÓN TARDÍA: REPORTE DE UN CASO.

Javiera González Fuenzalida¹, Leslie Echeverría Barría¹, Daniela Ávila Osores¹, Ángela Garrido Madonado¹, Cristian Aguilar Dreyse², Daniela Eugenin Castillo¹

¹ Hospital Clínico Universidad de Chile, ²Hospital del Salvador.

Introducción: El pseudohipoparatiroidismo (PHP) es un grupo de enfermedades que se caracterizan por presentar hipocalcemia e hiperfosfemia, debido a una resistencia de los tejidos a la acción de la paratohormona (PTH), asociado a resistencia variable de otras hormonas y rasgos fenotípicos característicos. Se produce por mutaciones en el gen GNAS, que codifica la subunidad α proteína G, con diferente presentación dependiendo de la herencia y tipo de mutación. Es de predominio en mujeres y con una prevalencia de 0,34 a 1,1 casos por cada 100.00 habitantes. Se presenta el caso, dado la tardanza en el diagnóstico.

Caso clínico: Hombre 65 años, con antecedentes de fractura de radio derecho y epilepsia, sin crisis hace > 40 años. Ingresa por lesión del tendón flexor profundo del 5to dedo izquierdo, por traumatismo. En exámenes preoperatorios se pesquiza hipocalcemia severa (6.4 mg/dl) asintomática. Se estudia Calcio iónico 1,6 mEq/L, Fósforo 3,3 mg/dl y PTH elevada hasta 109 pg/mL, creatinina 0,9 mg/dl, Calciuria en 24 horas 34,8 mg, 25-OH-vitamina D 21 ng/ml, Magnesio 1,9 mg/dl. Al examen físico presenta talla baja (155 cm) asociado a braquidactilia. Radiografía de ambas manos AP y oblicua con acortamiento del cuarto metacarpiano bilateral, mayor a derecha. TAC de cerebro sin contraste muestra calcificaciones gruesas en los núcleos caudados y lenticulares, bilaterales y simétricas, siendo ambos hallazgos imagenológicos compatibles con PHP. En la evaluación oftalmológica destaca catarata leve bilateral. En laboratorio complementario, no presentó alteración de otras hormonas (TSH 2,7 mIU/L, LH: 11 UI/L, Testosterona total 707 ng/dL), y se descarta síndrome malabsortivo con anticuerpos anti células parietales, antiendomisio y anti transglutaminasa. Se inicia tratamiento con Carbonato de calcio 1 g cada 8 horas, y calcitriol 0,5 mg cada 12 h, asociado a suplemento de vitamina D oral, logrando normalizar calcemia a las 48 horas. Se autoriza intervención quirúrgica, y paciente es dado de alta. No se realiza estudio molecular de proteína G (GNAS) por rechazo de paciente, quien además abandona controles.

Discusión: Nuestro paciente presenta un cuadro clínico compatible con PHP tipo 1a o 1c, ya que presenta el fenotipo de osteodistrofia de Albright (OHA) (2 criterios mayores (braquidactilia tipo E y talla baja adulta) + 1 menor (calcificaciones ectópicas) asociado resistencia hormonal uniglandular, lo cual se confirmaría con el estudio genético; si bien el diagnóstico es tardío probablemente sea secundario a la ausencia de controles médicos. No presentó elevación del fósforo, probablemente explicable por los niveles insuficientes de vitamina D. Frente a pacientes con síntomas o hallazgos de hipocalcemia, asociada a PTH elevada, con función renal normal, debe considerarse la posibilidad de PHP, incluso en etapa post puberal, ausencia de fenotipo OHA o antecedentes familiares de tal patología.

Financiamiento: Sin financiamiento