

Reunión Clínica 20 de Octubre 2018

10:15 – 11:00

“PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO: A PROPÓSITO DE UN CASO”

Presenta: Diego Zepeda Galleguillos
Becado de Pediatría
Hospital Dr. Gustavo Fricke

Caso Clínico 2:

El pseudohipoparatiroidismo (PHP) engloba un grupo de enfermedades raras, con un amplio espectro clínico, caracterizadas por resistencia de los órganos blancos a la acción de la parathormona (PTH) y en la mayoría de los casos demostrada por un componente genético o epigenético.

Descrito por primera vez por Fuller Albright en 1942, quien reportó pacientes con función renal normal, que tenían hipocalcemia, hiperfosfatemia asociados a niveles elevados de PTH. En los últimos años, el estudio de los pacientes con PHP ha generado un notable avance de nuestro entendimiento sobre la expresión, función y regulación de los mecanismos involucrados.

Los principales subtipos de PHP son causados por mutaciones o defectos de metilación en el gen GNAS, observándose mutaciones en otros genes involucrados en la señalización intracelular mediada por $G\alpha$ -AMPc (PRKAR1A y PDE4D).

Se presenta un caso de un lactante menor de 1 mes y 18 días que ingresa a la unidad de paciente crítico del Hospital Gustavo Fricke por un síndrome convulsivo secundario a hipocalcemia. Se inicia manejo agudo de hipocalcemia con reposición parenteral de calcio. En estudio destaca hiperfosfemia con niveles de PTH elevados y función renal normal, planteándose la sospecha diagnóstica de un PHP.

El PHP clínicamente se caracteriza por resistencia a la acción de la PTH asociado a otras resistencias hormonales y un fenotipo característico denominado osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA).

El año 2016 el consorcio Europeo para el estudio de PHP propone una nueva clasificación para crear una terminología uniforme basadas en los conocimientos actuales, englobando estas entidades nosológicas bajo el nombre de trastornos inactivadores de la señalización PTH/PTHrP.

El objetivo del tratamiento consiste en normalizar la calcemia y evitar la osteopenia que puede producirse a largo plazo si se mantiene una elevación a largo plazo de la PTH. Se debe incluir como parte del tratamiento el control de otras resistencias hormonales y el manejo de las manifestaciones clínicas asociadas al fenotipo OHA.

Referencias bibliográficas

1. Thiele S. et al. From pseudohypoparathyroidism to inactivating PTH/PTHrP signalling disorder (iPPSD), a novel classification proposed by the EuroPHP network. European Journal of Endocrinology. 2016
2. Turan S. Current Nomenclature of Pseudohypoparathyroidism: Inactivating Parathyroid Hormone/Parathyroid Hormone-Related Protein Signaling Disorder. J Clin Res Pediatr Endocrinol 2017;9(Suppl 2):58-68.
3. Mantovani G. Pseudohypoparathyroidism and $G\alpha$ -cAMP-linked disorders: current view and open issues. NATURE REVIEWS - Endocrinology. 2016.