

Reunión Clínica 8 de Septiembre 2018

09:30 – 10:15

“PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO DE DIAGNÓSTICO TARDÍO”

Presenta: Dr. Marcelo Mardones P.
Endocrinología
Hospital San Juan de Dios

Caso Clínico 1:

Hombre de 31 años de nacionalidad Peruana. Nace producto de embarazo sin controles y aparentemente de término, padres no consanguíneos. Antecedentes de meningitis a los 3 meses, epilepsia secundaria, obesidad durante etapa de lactante y retraso del desarrollo sicomotor manifiesto desde los 18 meses. Antecedentes familiares: madre con diabetes mellitus 2 y cuatro hermanos sanos.

Al interrogatorio dirigido refiere historia de mareos, parestesias en manos, piernas y región peribuca desde su adolescencia y estando en tratamiento con estabilidad de la enfermedad con ácido valproico y topiramato a los 20 años presenta nuevos episodios de crisis convulsivas sin mayor estudio.

Llega a Chile a los 25 años manteniendo una frecuencia convulsiva aproximada de 1 crisis cada 6 meses hasta septiembre 2017 cuando presenta estatus convulsivo y neumonía aspirativa por lo cual se hospitaliza logrando estabilidad tras ajuste de anticonvulsivantes y terapia antibiótica.

Al examen físico hemodinámicamente estable, somnolencia leve, tono muscular normal, ROT (+) simétricos. Se efectuó TC cerebral que evidencia presencia de múltiples calcificaciones simétricas en las cabezas de ambos núcleos caudados y lenticulares, hemisferios cerebelosos y en sustancia blanca yuxtacortical bifrontal y parietal posterior. Destacaba al laboratorio: calcemia 5.6 mg/dl, fósforo 4.6 mg/dL, creatinina 0.91 mg/dL.

Al alta fue evaluado por neurología y derivado a endocrinología por persistencia de hipocalcemia. Destacaba al examen físico: talla 149 cm, peso 56 Kg, IMC 25.2 kg/m², PA 121/69 mmHg; enlentecido, temblor de manos (+), aspecto robusto, pelo grueso y ralo, alopecia, facie redonda, cuello corto, hipoplasia de esmalte dental, Chvostek (+), tiroides palpable sin nódulos, aparente braquidactilia, sin calcificaciones subcutáneas y Tanner V en vello axilar, pubiano y testes. Estudio de laboratorio: calcio 5.7 mg/dL, fósforo 4.6 mg/dL, magnesio 2.0 mg/dL, albúmina 4.4 g/dL, PTHi 231 pg/mL, 25OH vitamina D 12.3 ng/mL, creatinina 0.85 mg/dL, calciuria 16.7 mg/gr creatinuria 24 hrs, fosfaturia 200 mg/24 hrs, fosfatasas alcalinas 93 U/L, TSH 12.6 uIU/mL, T4 libre 0.87 ng/dL, LH 4.25 mIU/ml, testosterona 681 ng/dl. Dado hallazgos de examen físico y bioquímica se planteó probable pseudohipoparatiroidismo asociado a osteodistrofia de Albright iniciando calcio elemental 2.0 gr/día, calcitriol 0.5 ug cada 12 horas, vitamina D 1000 ui/ día y levotiroxina 25 mcg/día. Se completa estudio: radiografía de manos acortamiento de primeros metacarpianos, falange distal de meñique y de pulgar derecho; fondo de ojo con catarata subcapsular bilateral, ecografía de tiroides sin hallazgos patológicos. En curso estudio genético de mutación. Análisis bioquímico de madre no reveló hipocalcemia.

Tras 6 meses de tratamiento no ha presentado parestesias ni nuevos episodios de convulsiones. Actualmente sus exámenes son: calcio 9.4 mg/dl, fósforo 4.7 mg/dl, albúmina 4.5 g/dl, PTHi 34 pg/ml, 25OH vitamina D 67 ng/mL, TSH 8.9 uIU/mL y T4 libre 0.85 ng/dL. Titulando dosis de anticonvulsivantes a la baja.

Referencias

1. Mantovani G, Bastepe M, Monk D, de Sanctis L, Thiele S, Usardi A et al. Diagnosis and management of pseudohypoparathyroidism and related disorders: first international Consensus Statement. *Nat Rev Endocrinol*. 2018 Aug;14(8):476-500.
2. Mantovani G, Spada A, Elli FM. Pseudohypoparathyroidism and Gsa-cAMP-linked disorders: current view and open issues. *Nat Rev Endocrinol*. 2016 Jun;12(6):347-56.
3. Underbjerg L, Sikjaer T, Mosekilde L, Rejnmark L. Pseudohypoparathyroidism - epidemiology, mortality and risk of complications. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2016 Jun;84(6):904-11.