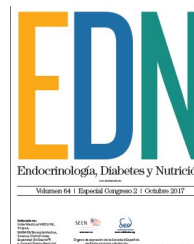




Endocrinología, Diabetes y Nutrición



63 - SERIE DE 13 PACIENTES CON HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA FAMILIAR CON DIAGNÓSTICO GENÉTICO CONFIRMADO: VARIABILIDAD CLÍNICA Y RETO DIAGNÓSTICO

C. Carretero, G. Martínez de Pinillos, M.M. Vilorio, J.M. García de Quirós, I. Fernández, J.Á. Romero, F. García, A. Jiménez y M.V. Cózar

Hospital Universitario de Valme. Sevilla. España.

Resumen

Introducción: La hipercalcemia hipocalciúrica familiar (HHF) es una entidad de curso benigno que se ha definido tradicionalmente por presentar valores ligeramente elevados de calcemia, hipocalciuria (< 200 mg/24h) y niveles inapropiadamente normales o ligeramente elevados de PTH. Sin embargo, la introducción del diagnóstico genético ha permitido conocer un espectro de casos cuya presentación puede alejarse del patrón clínico clásico.

Métodos: Revisamos 13 pacientes atendidos en nuestro centro entre 2009-2017 con diagnóstico genético confirmado de HHF. Se valoraron parámetros analíticos (calcemia, fosfatemia, PTH, 25-OH-Vitamina D y calciuria/24h) y se calculó el cociente entre los aclaramientos de calcio/creatinina (Ca/CrCl). Revisamos los niveles históricos máximos y mínimos de calcemia y calciuria/24h junto con la evolución clínica de cada paciente.

Resultados: Calcemia: $11,03 \pm 0,4$ mg/dl (9,3-12,6 mg/dl), calciuria 173 ± 84 mg/24h (36-549 mg/24h), PTH $56,7 \pm 28,3$ pg/ml (26,4-106,9 pg/ml). Se identificó calciuria > 200 mg/24h en 9 pacientes y > 300 mg/24h en 4 pacientes en alguna determinación. El Ca/CrCl fue $< 0,01$ en 11 casos y entre 0,01-0,02 en los 2 casos restantes. 2 pacientes presentaron nefrolitiasis y 3 pacientes habían sido paratiroidectomizados antes del diagnóstico genético de HHF. Se identificaron 4 mutaciones diferentes en gen del receptor CaSR, 3 de las cuales no habían sido descritas previamente.

Conclusiones: Nuestra serie refleja la amplia variabilidad clínica de la HHF, tanto interindividual como en distintas determinaciones del mismo paciente. El valor absoluto de calciuria/24h es un parámetro poco fiable que puede llevar a errores en el diagnóstico en aquellos casos que se alejan del patrón clínico clásico, siendo la determinación de Ca/CrCl un parámetro clave para su sospecha. El estudio genético del gen de CaSR puede ayudar a esclarecer el diagnóstico en estos casos y evitar otros procedimientos médicos o quirúrgicos innecesarios.