



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



223 - PRESENTACIÓN, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN DE LOS PACIENTES CON SOSPECHA DE HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA FAMILIAR Y ESTUDIO GENÉTICO POSITIVO vs. NEGATIVO, ¿EXISTEN DIFERENCIAS? (PÓSTER SELECCIONADO)

H. Sardà¹, Q. Asla¹, N. Seguí², J. Rives³, M. Fernández⁴, E. Urgell³, J. Oriola⁵, M. Mora^{2,6,7}, M. Tondo^{3,8} y A. Aulinas^{1,9}

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ²Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. ³Servicio de Bioquímica; ⁴Servicio Mancomunado de Endocrinología y Nutrición. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau-Hospital Dos de Maig. Barcelona. ⁵Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. Barcelona. ⁶IDIBAPS. Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer. Barcelona. ⁷Facultat de Medicina. Universitat de Barcelona. ⁸Centro de Investigación Biomédica en Diabetes y Enfermedades Metabólicas Asociadas (CIBERDEM). Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Madrid. ⁹Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras CIBERER-Unidad 747. Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Madrid. ¹⁰Facultat de Medicina. Universitat de Vic-Universitat Central de Catalunya. Vic.

Resumen

Introducción: La hipercalcemia hipocalciúrica familiar (HHF) es una enfermedad hereditaria infrecuente. De curso habitualmente indolente, su diagnóstico es importante para evitar cirugías innecesarias y ofrecer consejo genético. El principal diagnóstico diferencial es con el hiperparatiroidismo primario y la prueba más usada para distinguirlos es el cociente aclaramiento de Ca/aclaramiento de creatinina (CCCR) en orina 24h. Sin embargo, hasta un 30% tienen estudio genético negativo (HHF-), desconociéndose si existen diferencias en comparación con los positivos (HHF+). El objetivo del estudio es describir las características y evolución clínica de pacientes con sospecha de HHF y estudio genético HHF+ vs. HHF-.

Métodos: Estudio retrospectivo y multicéntrico en el que se compararon variables clínicas, bioquímicas, genéticas, tratamiento y evolución de pacientes con sospecha de HHF y estudio genético HHF+ vs. HHF- seguidos en los hospitales Sant Pau y Clínic de Barcelona en el período 2007-2020.

Resultados: Se solicitó estudio genético a 34 pacientes (12 varones), 13 (38%) HHF+ (10 con mutación en *CASR* y 3 en *AP2S1*), y 21 (62%) HHF-. Los HHF+ presentaron mayor edad al diagnóstico (59 ± 16 vs. 43 ± 17 años, $p = 0,01$), tuvieron más historia familiar (85% vs. 19%, $p = 0,01$) y menor prevalencia de litiasis renal (8% vs. 43%, $p = 0,05$). No se objetivaron diferencias en el resto de comorbilidades. La calcemia y el CCCR fueron similares en ambos grupos. Los pacientes HHF+ presentaron niveles de Mg sérico mayores ($0,96 \pm 0,63$ vs. $0,77 \pm 0,14$ mmol/L, $p = 0,01$) y niveles de PTH inferiores ($10,3 \pm 10,4$ vs. $28,4 \pm 50,7$ pmol/L, $p = 0,02$). También en este grupo se optó por un manejo conservador (85% vs. 47%, $p = 0,067$) y no se reportó ninguna paratiroidectomía (0% vs. 43%, $p = 0,06$).

Conclusiones: La historia familiar, junto a los niveles menores de PTH y mayores de Mg se relacionan con una mayor probabilidad de un test genético positivo en pacientes con HHF. La ausencia de cirugía fue la actitud más usual en HHF+.