



## 415 - HIPERPARATIROIDISMO DE CAUSA GENÉTICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

S.P. Alonso Gallardo, M. Gomes Porras, V. Soria Utrilla e I. González Molero

Endocrinología y Nutrición, Hospital Regional Universitario de Málaga.

## Resumen

**Caso clínico:** Mujer de 48 años que es derivada a nuestras consultas por hallazgo analítico de hipercalcemia. Como antecedentes presentaba trastorno bipolar en tratamiento con Litio desde hacía más de 10 años. En la analítica destacaba calcio corregido 11,4 mg/dL (8,3-10,6), fósforo 3,7 mg/dL (2,7-4,5), Vitamina D 30,3 ng/mL (20-60), PTH 109,5 pg/mL (18,5-88), calcio en orina de 24 h 45,9 mg/24h (100-300), índice calcio/creatinina 0,01. Ante la sospecha de hiperparatiroidismo primario se repitió la analítica arrojando valores similares, por lo que se solicitó gammagrafía (compatible con hiperplasia de glándulas paratiroides superior e inferior izquierdas), densitometría ósea (sin hallazgos patológicos) y ecografía renal (sin litiasis). Tras visualizar estos resultados, se interconsultó a salud mental para intentar suspender el tratamiento con litio y se solicitó estudio genético para despistaje de las causas genéticas de hiperparatiroidismo. En la consulta de revisión el calcio continuaba elevado, pese a la suspensión del Litio, y el estudio genético reveló una variante en el gen GCM2 en heterocigosis lo que se relaciona con el diagnóstico de hiperparatiroidismo primario familiar, una causa de hiperparatiroidismo de baja prevalencia. Finalmente, la paciente fue intervenida mediante paratiroidectomías selectivas, presentando en las siguientes analíticas valores de PTH y calcio dentro de la normalidad. Entre el 10 al 20% de los pacientes que están bajo tratamiento con litio pueden desarrollar hipercalcemia con hipocalciuria y elevación de la PTH (debido a una disminución de la sensibilidad de las glándulas paratiroides a los niveles de calcio, lo que puede producir en última instancia una hiperplasia de las glándulas). Sin embargo, las calcemias suelen normalizarse tras los primeros meses de la suspensión del tratamiento. En el caso de nuestra paciente no fue así, debido a que además presentaba una alteración del gen GCM2 que produce hiperparatiroidismo primario familiar.