



409 - PRESENTACIÓN DE UN CASO INUSUAL: SEUDOHIPOPARATIROIDISMO IB DE INICIO TARDÍO

L. Ruiz Arnal, L. Agea Díaz, O. Pérez Alonso, L. Garaizabal Azkué, A. Galarza Montes, S. González González, C. Zazpe Zabalza, M. González Fernández, M. Vega Blanco y C.R. Fuentes Gómez

Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz.

Resumen

Introducción: El pseudohipoparatiroidismo (PHP) hace referencia a un conjunto de patologías caracterizadas por la resistencia de los órganos a la PTH, a causa de mutaciones o cambios epigenéticos en la vía de señalización de la PTH/rPTH a través de la proteína Gs α . A su vez, el PHP se subdivide en el tipo Ia y Ib, este segundo (coincidente con el caso que se describe) se relaciona con la resistencia aislada a la PTH y las mutaciones en el complejo GNAS, sin asociar osteodistrofia hereditaria de Albright.

Caso clínico: Se trata de una mujer de 14 años, sin antecedentes médicos relevantes, con fenotipo y talla normal (p37), que acude a Urgencias por un cuadro clínico de mareo, cefalea y malestar general; objetivándose en la analítica sanguínea, como hallazgo accidental, una hipocalcemia de 5,5 mg/dL (calcio corregido con proteínas de 5,36 mg/dL). No existía historia familiar de enfermedades del metabolismo fosfocálcico. Se procedió a ingresar a la paciente con infusión intravenosa de gluconato cálcico y se completó estudio analítico mostrando: hiperfosfatemia de 8,5 mg/dL, elevación de PTH 341 pg/dL (VN 14-100), déficit de vitamina D de 12 ng/mL, 1-25OH vit D normal, sin calciuria en orina de 24h. La edad ósea mediante radiografía del carpo correspondía con su edad cronológica y no se visualizaron litiasis renal en ecografía. Tras iniciar tratamiento con calcio, rocaltrol y quelante del fósforo (oral), se fueron normalizando progresivamente dichos niveles en analíticas con buena evolución clínica. Además, se solicitó estudio a genética, identificando una hipometilación en GNAS-AS1 y GNAS A/B, confirmando la sospecha diagnóstica de PHP Ib.

Discusión: Los trastornos PHP son muy infrecuentes, de ahí la importancia en realizar un buen diagnóstico diferencial tras la detección de hipocalcemia e hiperfosfatemia, para poder instaurar el tratamiento adecuado y el asesoramiento genético cuanto antes.

No existieron fuentes de financiación para esta comunicación.