



Endocrinología, Diabetes y Nutrición



180 - SÍNDROME DE DI GEORGE EN VARÓN ADULTO. A PROPÓSITO DE UN CASO

C. López Nevado, M. Pazos Guerra, R. Pallarés Gasulla, E. Barrio Escribano, E. Ramos Carral, X. Pérez Candel, A. Azkutia Uribe Echevarría, L. Herraiz Carrasco y N. García de Torre Lobo

Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Resumen

Introducción: El síndrome de Di George es una enfermedad autosómica dominante, por delección en la región 22q11.2, con una prevalencia de 1:6.000/4.000. Usualmente se diagnostica en la primera infancia por anomalías cardíacas, inmunodeficiencia secundaria a aplasia/hipoplasia de timo o hipocalcemia por hipoparatiroidismo. Es excepcional el diagnóstico en la edad adulta, con una presentación clínica diferente.

Caso clínico: Varón de 47 años sin antecedentes familiares de interés y con historia de alcoholismo, discapacidad intelectual y trastorno de la personalidad, que presenta primer episodio de hipocalcemia en 2006 objetivándose PTH baja iniciándose suplementación de calcio y 1-25 Vit D. Seguimiento en nuestro Servicio desde 2008, con múltiples ingresos por hiper/hipocalcemia en relación a toma errónea de medicación y alcoholismo e irregular asistencia a revisiones. Durante el seguimiento se objetiva Ac anti-PTH negativo, sin alteraciones en otros ejes hipofisarios ni en pruebas de imagen. En 2018 tras recuperar seguimiento y descartada otras causas de hipoparatiroidismo se realiza estudio genético compatible con síndrome delección 22q11.2.

Discusión: La presentación clínica en el adulto del síndrome de Di George varía respecto a la infancia, siendo más común las alteraciones faciales y la discapacidad intelectual y psiquiátrica y menos prevalente la hipocalcemia (15%), con severidad y edad de inicio variable, las anomalías cardíacas y la inmunodeficiencia. Aunque sea una entidad infrecuente es necesario descartarla en pacientes con hipoparatiroidismo y antecedentes familiares y/o clínica compatible, sin otras causas de hipoparatiroidismo (autoinmune, infiltrativa, quirúrgica...). El síndrome de Digeorge es una causa infrecuente de hipocalcemia, aún más en adultos, pero debe ser estudiada en caso de hipocalcemia con antecedentes familiares o historia clínica compatible, sin otra causa demostrable, por sus implicaciones a nivel orgánico y para ofrecer consejo genético.