

## 347/4149 - HIPERPARATIROIDISMO: LA IMPORTANCIA DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES

M. Gervás Alcalaya

Médico de Familia. Centro de Salud Reyes Católicos. San Sebastián de los Reyes. Madrid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente que con 50 años presenta cólicos nefríticos repetitivos asociados a hipertensión tratada con enalapril/hidroclorotiazida y analítica con perfil renal normal, PTH: 107 pg/ml, 25-OH- vitamina D: 26 ng/ml y calcio: 10.5 mg/dl. Se considera posible hiperparatiroidismo con hipercalcemia secundaria a tratamiento con tiazidas. Tras cambiar dicho tratamiento a perindopril/indapamida, se confirma hiperparatiroidismo primario: PTH elevada con hipercalcemia e hipofosforemia y niveles de vitamina d normales. Tras estudio, se le practica una paratiroidectomía inferior derecha con persistencia posterior de PTH elevada (108 pg/ml), leve hipercalcemia (10.6 mg/dl) e hipocalciuria oscilante (360-432 mg/d) y osteoporosis densitométrica en cadera (sin fracturas).

**Exploración y pruebas complementarias:** Rx simple de abdomen: calcificaciones renales izquierdas. Ecografía urinaria y TAC abdominal: litiasis renales bilaterales. TAC cervical: sin lesiones paratiroideas. Octreoscan pre 1<sup>a</sup> intervención: paratiroid inferior derecha hiperfuncionante; pre 2<sup>a</sup> intervención: ídem a la anterior añadiendo paratiroid superior izquierda. Anatomía patológica tras 1<sup>a</sup> intervención: adenoma de paratiroides. Ecografía cervical post 1<sup>a</sup> intervención: imagen a descartar adenoma paratiroideo inferior derecho con nódulos quísticos en ambos lóbulos tiroideos. PAAF de dichos nódulos: bocio coloide. TAC torácico: restos tímicos llamativos sin descartar origen tumoral. Cifras de gastrina, prolactina, glucagón, proinsulina, catecolaminas y metanefrinas normales. Resonancia hipofisaria y función hipofisaria normal.

**Orientación diagnóstica:** Ante esta situación de hiperparatiroidismo resistente con posible recidiva tumoral, se indaga madre fallecida con MEN 1 (hiperparatiroidismo primario, adenomas suprarrenales y tumor neuroendocrino pancreático) y primo segundo con hiperparatiroidismo. Se hace estudio genético: portador en heterocigosis de la variante probablemente patogénica en gen MEN1, realizándosele paratiroidectomía y timectomía izquierdas.

**Diagnóstico diferencial:** Hiperparatiroidismo primario esporádico, secundario a déficit de vitamina D, insuficiencia renal o fármacos.

**Comentario final:** La importancia de historiar concienzudamente los antecedentes familiares de los pacientes para un correcto diagnóstico, tratamiento, seguimiento y, en definitiva, supervivencia.

### Bibliografía

1. Chico A, Gallart L, Mato E, et al. Neoplasia endocrina múltiple tipo 1: características clínicas y estudio genético. *Endocrinol Nutr.* 1999;46:100.

**Palabras clave:** Hiperparatiroidismo. Antecedentes familiares.