



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

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 secundario 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 hipercalciuria 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 paratiroides. Octreoscan pre 1ª intervención: paratiroide inferior derecha hiperfuncionante; pre 2ª intervención: ídem a la anterior añadiendo paratiroide superior izquierda. Anatomía patológica tras 1ª intervención: adenoma de paratiroides. Ecografía cervical post 1ª 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.