



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

347/1986 - DOCTOR, ME DA ALTO EL CALCIO

M. Rodríguez Alonso^a, S. López Hernández^b, R. Pérez García^c e I. Vilariño Fariña^a

^aMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Plaza del Ejército. Valladolid Oeste. Valladolid.^b Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Arturo Eyries. Valladolid.^cMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Parque Alameda. Covaresa. Valladolid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 28 años, sin antecedentes relevantes, acude a consulta tras presentar en una analítica practicada en su empresa, una calcemia de 10,8 que persiste alta a pesar de corregirlo con las proteínas totales.

Exploración y pruebas complementarias: La exploración física de la paciente es normal, encontrándose consciente y orientada, sin alteraciones en la auscultación cardiopulmonar ni en la exploración neurológica. Se solicita una nueva analítica ampliando valores como Ca iónico, fósforo, PTH o 25-OH vitamina D que de nuevo arroja un calcio, tanto total como iónico elevado, manteniendo los niveles de 25-OH vitamina D normales y la PTH en los límites superiores (63 pg/ml). Tras estos resultados se deriva a Endocrinología. Allí solicitan una nueva analítica, que además de resultados similares a las anteriores se observa una calciuria baja (180 mg en 24 horas), que al ponerla en relación con el aclaramiento de creatinina da un valor inferior a 0,01. También se practica una ecografía tiroidea, donde únicamente se reseña la presencia de un nódulo en lóbulo derecho y una gammagrafía donde las 4 paratiroides captan por igual. Ante esta hipercalcemia hipocalciúrica y la falta de evidencia de patología de paratiroides, se solicita estudio genético que muestra una mutación en el gen que codifica el receptor del sensor del calcio (CASR) estableciendo el diagnóstico.

Orientación diagnóstica: Hipercalcemia hipocalciúrica familiar.

Diagnóstico diferencial: Hiperplasia de paratiroides, adenoma de paratiroides, tumores (pulmón y mama), tuberculosis, sarcoidosis, metástasis óseas, intoxicación por vitamina D.

Comentario final: La hipercalcemia es un grave problema de salud, pues condiciona la aparición de patologías a nivel óseo, renal, cardíaco o nervioso... Habitualmente es por patologías paratiroides que incrementan la secreción de PTH o por causas tumorales. En este caso la hipercalcemia responde a una mutación en el receptor del sensor del calcio (CASR) que provoca una insensibilidad a los mecanismos de feed-back de su regulación. Ante un paciente con dicha patología, habrá que realizar un estudio genético a sus familiares.

Bibliografía

1. <https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/etiology-of-hypercalcemia?search=hipercalcemia%20hipocalci%C3%BArica%20familiar> [Accessed 19 July 2018].

2. [https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/disorders-of-the-calcium-sensing-receptor-familial-hypocalciuric-hypercalcemia-and-autosomal-dominant-hypocalcemia?search=hipercalcemia hipocalciúrica familiar](https://uptodate.publicaciones.saludcastillayleon.es/contents/disorders-of-the-calcium-sensing-receptor-familial-hypocalciuric-hypercalcemia-and-autosomal-dominant-hypocalcemia?search=hipercalcemia%20hipocalciuria%20familiar) [Accessed 19 July 2018].

Palabras clave: Hipercalcemia. PTH. Hipocalciuria.