



P-071 - HIPERPARATIROIDISMO FAMILIAR AISLADO ASOCIADO AL GEN HRPT2

Luján, Delia; Candel, Mari Fe; Sánchez, Ángela; Martínez, Nuria; Peña, Emilio; Meoro, Amparo; Ruiz, Miguel; Albarracín, Antonio

Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia.

Resumen

Introducción: El hiperparatiroidismo familiar aislado (HPFA) es un trastorno hereditario poco frecuente caracterizado por hipercalcemia, elevación de PTH y tumores paratiroides aislados. Se trata de un síndrome clínico y genéticamente distinto al MEN, a la hipercalcemia hipocalciúrica familiar y al síndrome hiperparatiroidismo asociado a tumor de mandíbula. No se ha identificado una mutación específica en la mayoría de las familias afectadas, sin embargo, estudios recientes revelan la mutación del gen HRPT2 (CDC73) en algunos pacientes con HPFA. Los pacientes portadores de la mutación en el gen HRPT2 presentan mayor predisposición a la aparición de tumores de paratiroides y tumores mandibulares, identificándose en el 15-20% de los casos carcinomas de paratiroides. Presentamos una familia con HPFA, las pruebas genéticas revelaron la mutación de HRPT2.

Caso clínico: Desde 2006 en que fue valorada por primera vez el caso índice se han estudiado un total de 10 miembros de la familia, 6 son portadores de la mutación y 4 de ellos están afectados. El caso índice es una mujer de 20 años que consulta por hiperparatiroidismo primario con nefrolitiasis y osteopenia con gammagrafía negativa en 2 ocasiones. Se le realizó paratiroidectomía inferior derecha, informando intraoperatoriamente de hiperplasia paratiroidea y descenso de PTH de 209 a 26 pg/ml. El padre, de 50 años, comenzó con síntomas de nefrolitiasis y analítica con valores de Ca 12 mg/dl F 1,8 mg/dl y PTH 131 pg/ml con gammagrafía sestamibi negativa. Por lo que se intervino hallando paratiroides superior izquierda aumentada de tamaño, el resto de glándulas sin alteraciones. Intraoperatoriamente se comprobó el descenso de la PTH y la histología definitiva fue de carcinoma de paratiroides. Tras esto, se realizó estudio familiar siendo positivo el gen HRPT2 en los dos casos anteriores, el hermano y dos hijos más del padre con otra pareja. El hermano de la paciente, de 29 años, presentó hiperparatiroidismo primario a expensas de un adenoma paratiroideo ectópico endotorácico. Analítica con Ca de 10,3 mg/dl PTH 95 pg/ml y calcio en orina 343 mg/día. Se intervino realizando paratiroidectomía superior derecha e inferior izquierda de aspecto hiperplásico. Los otros dos hermanos, son portadores del gen y actualmente asintomáticos. Se realizó también estudio genético a los hermanos del padre, siendo negativo para cuatro de ellos y una hermana positivo, la tía paterna del caso índice. Esta última, de 54 años de edad, portadora de la mutación actualmente en estudio por hiperparatiroidismo sintomático con osteopenia, cólicos nefríticos y déficit de vitamina D, pendiente de gammagrafía y posterior intervención.

Discusión: Mientras que el manejo quirúrgico del hiperparatiroidismo primario esporádico se encuentra actualmente bien establecido, el manejo de las formas familiares requiere un enfoque más

agresivo. Pensamos que todos los pacientes con carcinoma paratiroideo de reciente diagnóstico deberían someterse a una cuidadosa revisión de la historia familiar y se les debería ofrecer un screening de la mutación del gen HRPT2. La complejidad de este caso radica en el diagnóstico diferencial del hiperparatiroidismo familiar. Si el HPFA es una variante o una etapa precoz del síndrome MEN1, aún no se ha establecido.