



## P-082 - GRAN ADENOMA PARATIROIDEO EN PACIENTE CON RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR

*Fernández Cepedal, Lara; de la Quintana Basarrate, Aitor; Martínez Fernández, Gloria; Rubio Cerdeiro, Paula; Servide Staffolani, María José; Larrea Oleaga, Jazone; Colina Alonso, Alberto*

*Hospital de Cruces, Barakaldo.*

### Resumen

**Introducción:** El raquitismo hipofosfatémico familiar es una enfermedad infrecuente caracterizada por una mutación en el gen PHEX en el cromosoma X que favorece la pérdida de fosfatos por la orina ocasionando hipofosfatemia y disminución de 1,25 hidroxivitamina D cuya principal consecuencia es el retraso en el crecimiento, osteomalacia y raquitismo. Estos pacientes pueden desarrollar hiperparatiroidismo secundario debido a la necesidad de suplementos con fosfato y a la deficiencia de calcitriol durante largos periodos aunque se especula la posibilidad de un mecanismo mixto con implicación del gen PHEX en la secreción de la parathormona. En ocasiones el mal control de los niveles de calcio requiere paratiroidectomía.

**Caso clínico:** Se trata de un paciente de 57 años con raquitismo hipofosfatémico familiar e hiperparatiroidismo secundario que ingresa en el Servicio de Endocrinología por hipercalcemias mantenidas. Como antecedentes, madre y dos hermanos con raquitismo familiar hipofosfatémico. El paciente refería astenia y debilidad generalizada junto a dolor en hombro izquierdo siendo diagnosticado de una fractura patológica. Analíticamente calcio mantenido  $> 12,5$  mg/dl y PTH  $> 3.000$  pg/ml. Se inician medidas para reducir la calcemia con escasa respuesta. Se solicita ecografía que pone en evidencia gran lesión nodular hipoecogénica en glándula paratiroidea izquierda, de  $3 \times 2,5 \times 4$  cm. Ante dicho resultado y mal control de los niveles de calcemia se decide intervención quirúrgica identificándose un gran adenoma paratiroideo inferior izquierdo de 4 cm, parcialmente endotorácico. La glándula superior izquierda no se identifica, la inferior derecha presenta aspecto normal y la superior derecha discreto aumento de tamaño que se marca con un clip. Ante la sospecha de adenoma paratiroideo y considerando que tras la realización de paratiroidectomía subtotal en sus dos hermanos requirieron suplementos de calcio intravenoso durante meses, se decide realizar extirpación únicamente de dicha glándula. Anatomía patológica: Adenoma de paratiroides de 4,5 cm con un peso de 15 g. Durante el postoperatorio desarrolla un síndrome de hueso hambriento, que requiere suplementos de calcio tanto orales como intravenosos durante 14 días, con mejoría progresiva por lo que es dado de alta manteniendo calcemias en el rango de la normalidad con aportes orales.

**Discusión:** El raquitismo hipofosfatémico familiar es una entidad rara, con una frecuencia de 1:20.000 que produce alteraciones a nivel del metabolismo fosfo-cálcico. Puede ocasionar debido al mal control iónico hiperparatiroidismo secundario debido a una hiperplasia glandular paratiroidea,

siendo más rara la aparición de un adenoma como causante del mal control del calcio en dichos pacientes. En aquellos pacientes con mal control de la enfermedad puede ser necesaria la paratiroidectomía subtotal o paratiroidectomía total con autotrasplante.