



254 - PROBABLE RESISTENCIA A LA PTH CON DEFECTO MOLECULAR DESCONOCIDO (IPPSDX) EN una PACIENTE CON DERMATITIS A LA PROGESTERONA

B. de León^a, M. Gomes^a, N. Hernández^b, A. Sánchez^b, J.J. Salazar^a, P. Lafuente^c, P. Barranco^d, L. Herranz^a y B. Lecumberri^a

^aServicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario La Paz. Idipaz. Universidad Autónoma de Madrid. España. ^bServicio de Dermatología; ^cServicio de Ginecología y Obstetricia; ^dServicio de Alergología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Resumen

El trastorno inactivador de la señalización PTH/PTHrP con defecto molecular desconocido (IPPSDX, inactivating PTH/PTHrP signalling disorder) se refiere a un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por una alteración en la respuesta a la PTH, que cursa habitualmente con hipocalcemia, hiperfosfatemia y PTH elevada, en las que no se logra identificar una causa (epi)genética. Se trata de una mujer de 44 años que consultaba por brotes de lesiones cutáneas pruriginosas, que se iniciaron tras el segundo parto y resurgían en la segunda mitad de cada ciclo menstrual. Durante el tercer embarazo desaparecieron, reapareciendo tras el parto una vez más. Desde entonces con brotes severos días antes de la menstruación. El aspecto de las lesiones variaba, y mejoraban con ciclos orales de corticoides. El estudio dermatológico concluyó una dermatitis autoinmune por progesterona y se inició tratamiento con dapsona con mejoría de las lesiones en ausencia de efectos secundarios. Destacaban también niveles de calcio sérico (Ca) bajos y elevados de PTH en presencia de valores normales de vitamina D. El estudio inmunológico no detectó anticuerpos anti-PTH, anti-tiroideos, anti-hipófisis y anti-ovario y el estudio genético no reveló mutaciones del gen GNAS. Esta situación de probable resistencia a PTH encajaría dentro del diagnóstico de IPPSDx. Se inició tratamiento con calcio vía oral; tras lo cual los valores de Ca normalizaron, persistiendo niveles de PTH levemente elevados con normalizaciones transitorias coincidiendo con periodos en los que seguía tratamiento con corticoides. Aunque sí hay casos reportados de pacientes con IPPSD y enfermedades autoinmunes (lupus, síndrome de Sjögren, síndrome de Evans, tiroiditis de Hashimoto), este sería el primer caso de IPPSD asociado a una dermatitis autoinmune a la progesterona. La normalización transitoria de los niveles de PTH durante la corticoterapia apoyaría la hipótesis de un probable origen autoinmune de la hipocalcemia.