



405 - HIPERCALCEMIA SILENTE

J. Rojo Álvaro¹, I. Larrañaga Unanue², I.P. Zubillaga³, C. Elías Ortega¹, I. Venegas Nebreda¹, A. Amilibia Achucarro¹, I. Merlo Pascual¹, I. Bilbao Garay¹, N. Egaña Zunzunegui¹ y A. Yoldi Arrieta¹

¹Endocrinología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián. ²Endocrinología, Hospital de Mendaro.

³Endocrinología, Hospital del Bidasoa, Hondarribia.

Resumen

Introducción: La hipercalcemia hipocalciúrica familiar (FHH) es una causa benigna de hipercalcemia que suele detectarse de la infancia de forma incidental. Es importante identificar estos pacientes para evitar estudios innecesarios.

Caso clínico: Varón de 43 años, natural de Paraguay, remitido por hipercalcemia > 11 mg/dl con PTH normal en análisis desde hace años. No AF conocidos de hipercalcemia. No medicación habitual. FG normal. No antecedente de cólicos nefríticos ni fracturas. La calciuria era 175 mg/24 h. La tasa Ca/Cr era 0,01. Ecografía cervical y sestamibi negativos. Se solicita estudio genético que muestra variante c.2030G>A;p.(Cys677Tyr), de tipo *missense* en la que la sustitución de una guanina por una adenina genera la sustitución del aminoácido cisteína por tirosina en el residuo 677 de la proteína CASR. Se trata de una variante no descrita previamente en las bases de datos consultadas. La variante está localizada en una región considerada como *Hot spot* y se clasifica como probablemente patogénica. El paciente tiene otro hermano en España, una hija y un sobrino. Todos ellos con hipercalcemia asintomática. Se les solicita el estudio genético encontrando la misma mutación. En su país de origen tiene otros 5 hermanos no estudiados.

Discusión: La FHH es una causa benigna de hipercalcemia que se caracteriza por herencia AD con alta penetrancia. Los pacientes heterocigotos afectados típicamente se presentan en la infancia con el descubrimiento incidental de hipercalcemia leve, hipocalciuria y un nivel de PTH inapropiadamente normal-alto. El análisis mutacional del CaSR y, en algunos casos, del gen que codifica GNA11 y AP2S1, puede ser útil para el diagnóstico. Es importante identificar estos pacientes para evitar estudios y procedimientos innecesarios. Puede haber mutaciones patogénicas no descritas en población caucásica, que se irán identificando cada vez de forma más frecuente.