



P-090 - HIPERPARATIROIDISMO TERCIARIO POR RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X, A PROPÓSITO DE UN CASO

E. Colás Ruiz, J.M. Fernández Cebrián, L. Vega, S. Linacero, E. Celi, L. Martín, J.A. Rueda Orgaz y M. Lasala

Fundación Hospital Alcorcón, Alcorcón.

Resumen

Introducción: El raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X es una alteración congénita, que es resultado de la combinación de la reabsorción renal tubular de fosfato alterada y una anormal regulación de vitamina D por parte del riñón. Es causado por la mutación del gen PHEX, que codifica una endopeptidasa transmembrana, que tiene la misión de degradar el factor FGF-23. El tratamiento médico recomendado son dosis elevadas de fosfato y suplementos de vitamina D, sin embargo, el tratamiento a largo plazo puede tener complicaciones como la nefrocalcinosis o el hiperparatiroidismo 2º o 3º.

Caso clínico: Mujer de 24 años diagnosticada a los 14 años de raquitismo hipofosfatémico en tratamiento crónico con fósforo oral y calcitriol. A la edad de 23 años desarrollo de hiperparatiroidismo 3º con cifras de PTH que superan 240 pg/ml y con tendencia a la hipercalcemia. Ante dos gammagrafías con signos sugerentes de glándula paratiroidea hiperfuncionante en región laterocervical izquierda, se decide tratamiento quirúrgico. Previamente se inicia tratamiento con cinacalcet y calcitriol para evitar posible síndrome de hueso hambriento postquirúrgico, consiguiendo control de PTH por debajo de 200 pg/mg y calcemias < 10 mg/dl. Se decide exploración en quirófano de la región cervical bilateral y según hallazgos se actúa intraoperatoriamente, encontrando un aumento de tamaño de las 4 glándulas paratiroides, de localización ortotópica, con predominio de la paratiroides superior izquierda. Se realiza una paratiroidectomía total con autotransplante en región antebraquial de miembro superior no dominante, con descenso de la PTH intraoperatoria a 12 pg/ml, confirmándose posteriormente en el estudio anatomopatológico adenoma de paratiroides superior izquierda, con el resto de paratiroides sin alteraciones, cuyo peso es de: paratiroides superior izquierda 910 mg, paratiroides inferior izquierda 230 mg, paratiroides superior derecha 30 mg, y paratiroides inferior derecha 90 mg. Durante el postoperatorio, presenta clínica y analítica de hipocalcemia a pesar de aportes orales, por lo que precisa perfusión de calcio intravenoso. Dada de alta a los 7 días con suplementos orales. En revisión del 6º mes postoperatorio presenta PTH elevada, por lo que se decide nueva gammagrafía y analítica en brazo contralateral al implante, resultando la gammagrafía con leve captación en zona del implante no patológico y PTH en los rangos establecidos.

Discusión: El hiperparatiroidismo terciario asociado al raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X es una rara complicación que se desarrolla tras varios años con tratamiento a dosis altas de fosfato oral y suplementos de vitamina D. El tratamiento quirúrgico no está claramente

establecido, aunque sí está claro que el único tratamiento efectivo es el quirúrgico, cuyo gold standard es la exploración quirúrgica cervical bilateral tomando la decisión intraoperatoria según hallazgos. En el hiperparatiroidismo terciario el tratamiento quirúrgico es controvertido en la literatura, algunos autores abogan por una paratiroidectomía subtotal para una cirugía curativa, aunque las resecciones de adenomas únicos o dobles se ha visto que es efectiva en algunos casos. Es importante tener en cuenta el alto riesgo de hipocalcemia severa postquirúrgico de manejo complicado, siendo un predictor del síndrome de hueso hambriento tras paratiroidectomía el tamaño del tejido paratiroideo resecado.