



364 - HIPOCALCEMIA AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 1 POR MUTACIÓN ACTIVADORA DE CASR EN 2 MIEMBROS DE UNA MISMA FAMILIA

A. Castro Luna¹, B.M. Martínez Mulero¹, M. Ruiz de Ancos¹, M. Marchán Pinedo¹, R. Revuelta Sánchez-Vera¹, A.M. Cruz Gordillo¹, O. Llamazares Iglesias¹, B. Corredor Andrés², M.Á. Ruiz Ginés³ y J. Sastre Marcos¹

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario de Toledo. ²Servicio de Pediatría, Endocrinología pediátrica, Hospital Universitario de Toledo. ³Servicio de Análisis clínicos y bioquímica clínica, Sección de Hormonas, Hospital Universitario de Toledo.

Resumen

Introducción: La hipocalcemia autosómica dominante tipo 1 (ADH1) es una causa rara de hipocalcemia provocada por una mutación activadora en el gen del receptor sensor del calcio (*Calcium Sensing Receptor* o CaSR). Este receptor se encarga de regular la homeostasis del calcio influenciado principalmente por las concentraciones de calcio extracelular.

Caso clínico: Presentamos una familia de al menos 2 casos confirmados, un padre de 46 años y su hija de 12 años (caso índice), con una ADH1 por una variante activadora del gen del *CaSR*, concretamente la variante Glu767Lys en heterocigosis. Si bien la revisión de la literatura nos indica que existe una amplia heterogeneidad en la presentación fenotípica de las variantes de ADH1, así como una baja correlación genotipo/fenotipo, en este caso los 2 pacientes presentan unas características clínicas y bioquímicas muy similares. Ambos casos son asintomáticos en cuanto a la clínica de hipocalcemia siendo la detección de la enfermedad incidental al encontrar niveles de calcio bajos en una analítica de rutina del caso índice. En ambos se objetivan alteraciones bioquímicas similares con hipocalcemias mantenida con cifras medias de calcio corregido de 6,6 mg/dl, con niveles inapropiadamente normales de paratohormona (PTH) y sin presentar hipercalciuria. El caso índice presenta hiperfosfatemias más acusadas. En el cribado de las complicaciones de la enfermedad, presentan pruebas de despistaje negativas, descartándose alteraciones electrocardiográficas, calcificación de los ganglios basales, nefrocalcinosis y nefrolitiasis.

Discusión: En la ADH1 se recomienda el tratamiento con calcio y/o vitamina D activada (en forma de calcitriol o alfacalcidol) en pacientes sintomáticos con el objetivo de controlar la sintomatología; sin embargo, este tratamiento puede incrementar la hipercalciuria y por lo tanto aumentar el riesgo de complicaciones renales. Dado que ambos pacientes se muestran asintomáticos, se mantienen en vigilancia activa sin tratamiento.