



185 - UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE HIPOCALCEMIA, A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Suárez Vásconez, J.I. Lara Capellán y C. Vázquez Martínez

Fundación Jiménez Díaz. Madrid.

Resumen

Introducción: Una causa rara de hipocalcemia es el hipoparatiroidismo primario por una mutación activadora del receptor sensor del calcio (CaSR) que se caracteriza por hipocalcemia, PTH medible pero inapropiadamente baja y calciuria inapropiadamente aumentada para el grado de hipocalcemia. El espectro clínico es amplio, desde una hipocalcemia grave a una leve y asintomática. Los pacientes pueden padecer nefrocalcinosis, nefrolitiasis e insuficiencia renal por exacerbación de la hipercalciuria tras tratamiento con calcio y vitamina D.

Caso clínico: Mujer de 38 años remitida a consultas por hipocalcemia estando asintomática. Antecedente de hipocalcemia desde hace 10 años siendo estudiada en varias consultas y tratada en ocasiones con calcifediol sin llegar a filiarse la causa ni corregirse la hipocalcemia. Toma leche y quesos regularmente. Tiene un hijo sano; no hipocalcemia en la familia. Analíticas: calcio 7,2 y 7,4 mg/dl (8,7-10,4); PTH 30,5 y 21,6 pg/ml (10-70), calciuria 228 y 263 mg/24h (10-300), ratio Ca/Cr 0,19; creatinina, albúmina, magnesio, fósforo y vitamina D normales. Ecografía renal: normal. DMO: osteopenia leve en CF. Por la persistencia de hipocalcemia con PTH normal y calciuria en 24 horas no disminuida se plantea la posibilidad de un hipoparatiroidismo primario por una mutación activadora del CaSR, realizándose estudio genético que concluye: "Paciente heterocigota para la variante patogénica c.1771T > C (p. Ser591Pro) en el exón 7 del gen CaSR, compatible con la sospecha clínica. El patrón de transmisión es AD, siendo posible realizar el estudio a sus hermanos y diagnóstico prenatal en futuros embarazos".

Discusión: El valor de este caso radica en alertar sobre la existencia de esta causa rara de hipocalcemia. Es importante realizar un estudio adecuado de la hipocalcemia buscando el patrón bioquímico característico que permita llegar al diagnóstico, evitando un tratamiento innecesario con calcio y vitamina D con potenciales complicaciones renales.