

CAUSAS POCO FRECUENTES DE HIPERCALCEMIA

Mata Etxaniz M., Mercado Ozcariz P., Ubetagoyena Arrieta M., Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. Gipúzcoa

Introducción

En la práctica diaria, las causas de hipercalcemia se clasifican en relación con las concentraciones plasmáticas de la paratohormona (PTH). Presentamos tres pacientes que fueron atendidos en la consulta de Nefrología pediátrica por hipercalcemia.

Hipercalcemia con PTH normal

Una de las causas es la hipercalcemia hipocalciúrica familiar (FHH), que se hereda de forma autosómica dominante. Es el resultado de una mutación inactivante en el receptor sensible al calcio (CaSR), cuyo gen reside en el brazo largo del cromosoma 3 en la FHH1. La FHH2 surge por mutaciones en el cromosoma 19.

FHH 1

Niña remitida a los 2,5 años de edad para estudio, porque su madre estaba afectada de FHH.

En las muestras sanguíneas se constató hipercalcemia (leve) con calcio iónico elevado, PTH normal y calciuria en límite inferior de lo normal. La madre y la abuela también estaban afectas con la mutación. Presentaba una mutación en heterocigosis en el exón 7 del gen del receptor sensible al calcio (CaSR) localizado en el cromosoma 3q 21-25 (FHH1).

FHH 2

Niña prematura nacida a las 30 semanas de gestación y con peso de 1.470 g. Durante su ingreso en Neonatología se detectó hipercalcemia.

Al igual que en el caso anterior, presentaba hipercalcemia leve, PTH normal y la calciuria en límite inferior para su edad. La madre y la abuela materna también padecían hipercalcemia.

La mutación se encontraba en el gen GNA11 localizado en el cromosoma 19 (FHH2).

Hipercalcemia con PTH suprimida

TUMOR OVÁRICO SECRETOR DE PTHr

La causa más común de hipercalcemia en pacientes oncológicos es secundaria a la secreción de la proteína relacionada con la hormona paratiroidea (PTHr). Aparece generalmente en tumores sólidos no metastáticos.

Se trata de una niña de 11 años con un tumor ovárico. Presentaba hipercalcemia e hipofosforemia secundaria a la pérdida renal de fósforo. En orina aparecía una hipercalciuria e hiperfosfaturia. En sangre la PTHr estaba elevada y la PTH suprimida. Tras la extirpación del tumor los parámetros en sangre y orina se normalizaron.



Tumor ovárico secretor de PTHr

Comentario

- En resumen, en presencia de una hipercalcemia con PTH normal, la aparición de algún miembro afecto en la familia o la aparición de hipocalciuria, es suficiente para sospechar FHH e indicar el análisis mutacional para evitar controles analíticos y tratamientos innecesarios.
- El patrón analítico presentado en el tercer caso es distinto a los dos primeros y está determinada por síntesis de PTHr por las células neoplásicas. El tratamiento es la extirpación del tumor.