

HIPERCALCEMIA DEL LACTANTE AUTOSÓMICO RECESIVA: A PROPÓSITO DE UN CASO.

Ana Lilia Hernández Pérez de Alejo, Laura Martínez Marín, María Del Valle Viedma Guiard,
Marta López Jesús, Marta Robles García, Irene Cuesta Armero.
Hospital Universitario Rafael Méndez.

INTRODUCCIÓN



La hipercalcemia del lactante autosómico recesivo es un trastorno del metabolismo fosfocálcico inusual. Se debe a mutaciones en el gen CYP24A1 que reduce o elimina la enzima 24 hidroxilasa encargada de transformar la vitamina D a su forma inactiva. Se caracteriza por hipercalcemia de inicio temprano, hipofosfatemia, hipercalciuria, disminución de hormona paratiroidea y nefrocalcinosis medular. Las manifestaciones típicas son: fallo de medro, hipotonía, vómitos, estreñimiento y/o poliuria.

CASO CLÍNICO



Lactante de 6 meses que ingresa por hipercalcemia grave. Sin antecedentes familiares de interés. Embarazo controlado y de curso normal. Ingresó a las 12 horas de vida por riesgo infeccioso e hiperbilirrubinemia no inmune. Seguimiento en digestivo por fallo de medro y sospecha de IPLV por lo que se realiza analítica de control destacando hipercalcemia grave (Calcio sérico 16.6 mg/dL).

Se decide ingreso presentado en analítica: normocalciurea, hipofosforemia, hormona paratiroidea baja, 25 hidroxivitamina D elevada y 1,25 hidroxivitamina D normal. En ecografía abdominal se aprecian nefrocalcinosis medular. CGH-array normal. Niegan error de dosificación de vitamina D. Se pauta hiperhidratación disminuyendo cifras, pero persistiendo la hipercalcemia en controles posteriores. Se aprecia en ecografía renal. Ante la no normalización de valores de calcio se decide estudio genético presentando dos variantes patogénicas en heterocigosis en el gen CYP24A1. Se indica restricción en la ingesta de calcio, evitar la exposición solar e ingesta abundante de líquidos y se programa seguimiento estrecho

CONCLUSIONES



La hipercalcemia idiopática infantil es una enfermedad rara. Aunque la causa más frecuente de hipercalcemia en los lactantes es iatrogénica, por intoxicación por vitamina D, no debemos olvidar en el diagnóstico diferencial, otras causas menos prevalentes, sobre todo si se asocian a otras alteraciones como: hipotonía, fallo de medro o no normalización de los valores de calcio tras la retirada de la vitamina D.