

CONVULSIONES NEONATALES TARDÍAS POR ALTERACIÓN DEL SENSOR DEL CALCIO

María González Bolívar, Laura Pastoriza Gómez, Ana Maria Martin Suarez, Amy Lozano White, Ricardo Pérez Iáñez, Jose M^aGomez Vida.
Servicio de Pediatría del Hospital Universitario San Cecilio, Granada.

CASO CLINICO:

Neonato de 9 días de vida acude a Urgencias por un episodio de contracción en flexión de extremidades y mioclonias palpebrales, con estado general y conciencia conservados.

Inicialmente se realiza TAC craneal y EEGa, se extraen datos analíticos y microbiológicos en sangre y LCR, iniciando empíricamente antibioterapia y anticomiales.

RESULTADOS INICIALES:

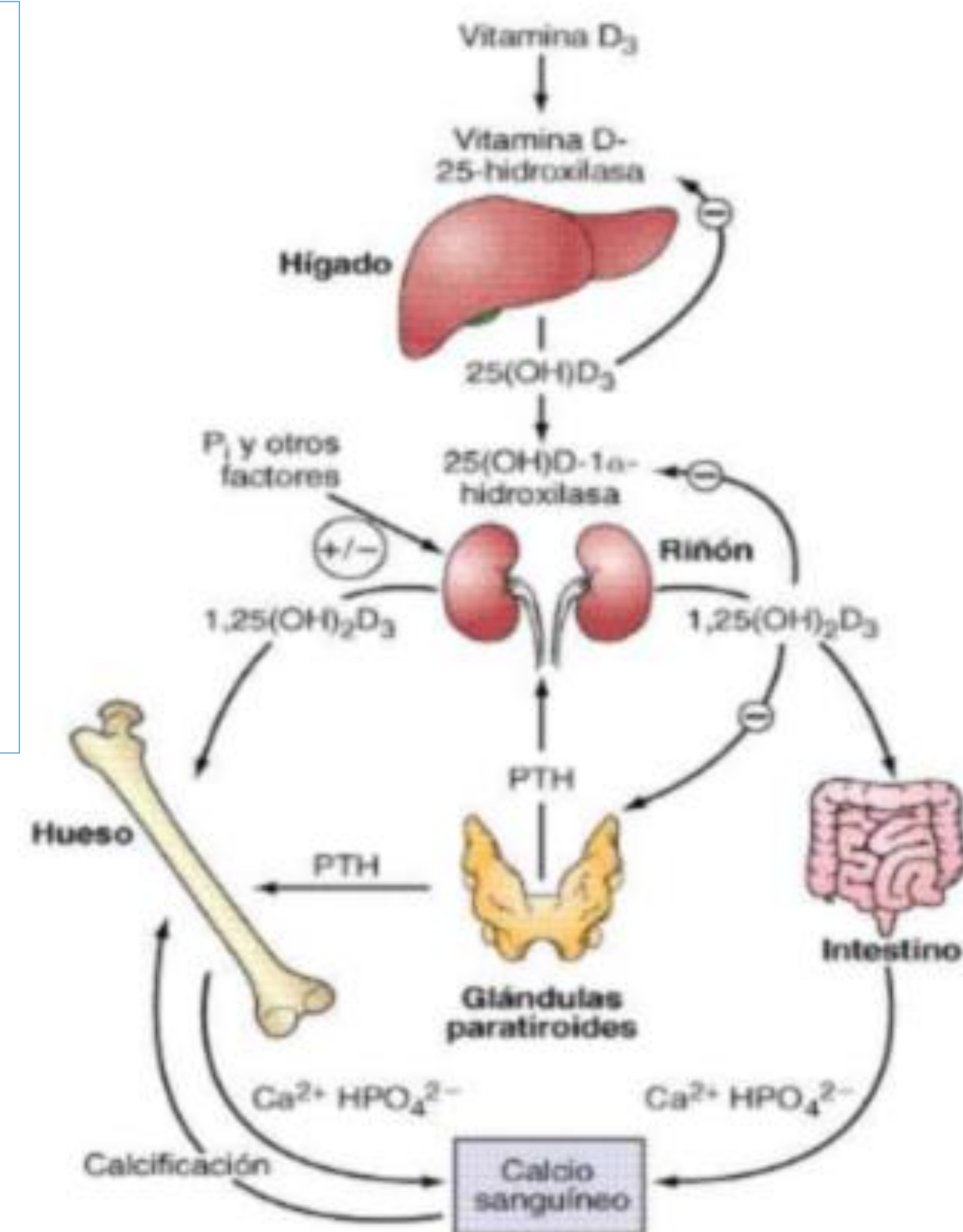
-TAC craneal: normal
-EEGa: normal
-Estudios microbiológicos: negativos
-Bioquímica: normal, excepto calcio total e iónico disminuidos (5,9mg/dL, corregido por albumina 6,2mg/dL, ionico 0,7 mmol/L).

SOSPECHA INICIAL DE HIPOCALCEMIA NEONATAL TARDIA (>72 HORAS DE VIDA)

1. Hipotiroidismos (congénitos o sindrómicos):
 - Síntesis PTH disminuida
 - Resistencia a PTH (pseudohipotiroidismo)
2. Hipovitaminosis D (carencial materna +F)
3. Mutaciones del receptor sensor del calcio (CaSR)
4. Déficit calcio (carencial, hipercalcuria)
5. Hipomagnesemia

TRATAMIENTO:

-Bolo de gluconato cálcico 10% 2ml/kg diluido al medio, cediendo crisis



ESTUDIO METABOLISMO FOSFOCALCICO:

-Calcio total e ionico BAJOS, P y PTH NORMAL.
-Mg y VitD normal: limite bajo.
-Calciuria normal 0,2mg/mg, que aumenta a 0,8mg/mg

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL:

-Hipoparatiroidismo: PTH normal
-Hipovitaminosis D materna: se descarta al mantenerse hipocalcemia en el tiempo
-Pseudohipoparatiroidismo: PTH se mantiene normal pese a hipocalcemia
-Hipomagnesemia: Se normaliza en controles posteriores

SOSPECHA DIAGNOSTICA

-MUTACIONES DEL RECEPTOR SENSOR DEL CALCIO

TRATAMIENTO DURANTE INGRESO:

-Episodios de hipocalcemia al pasar de aportes iv a aportes orales (en forma de carbonato)

pH alcalótico (aclorhidria) neonatal impide adecuada absorción

TRATAMIENTO AL ALTA:

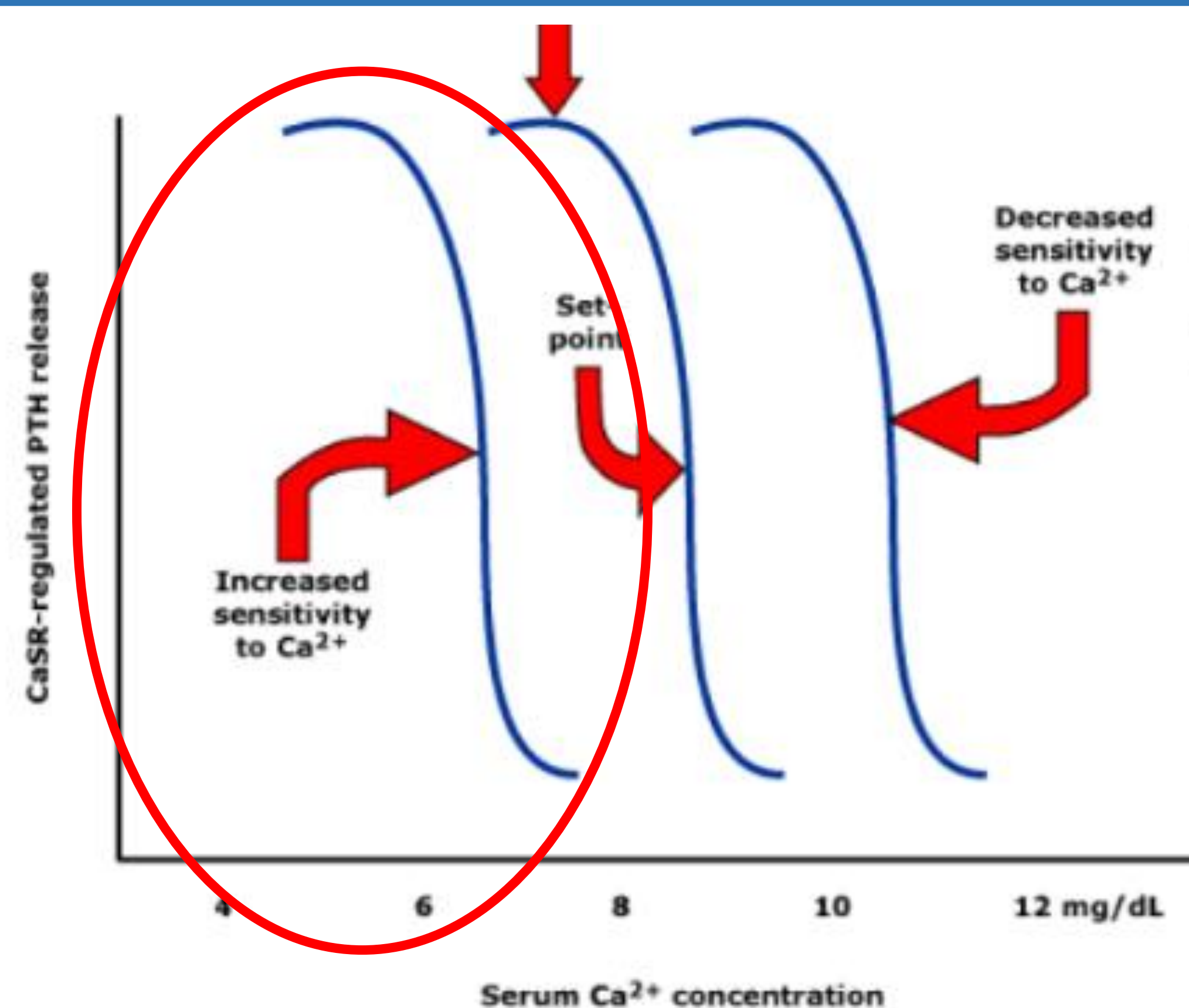
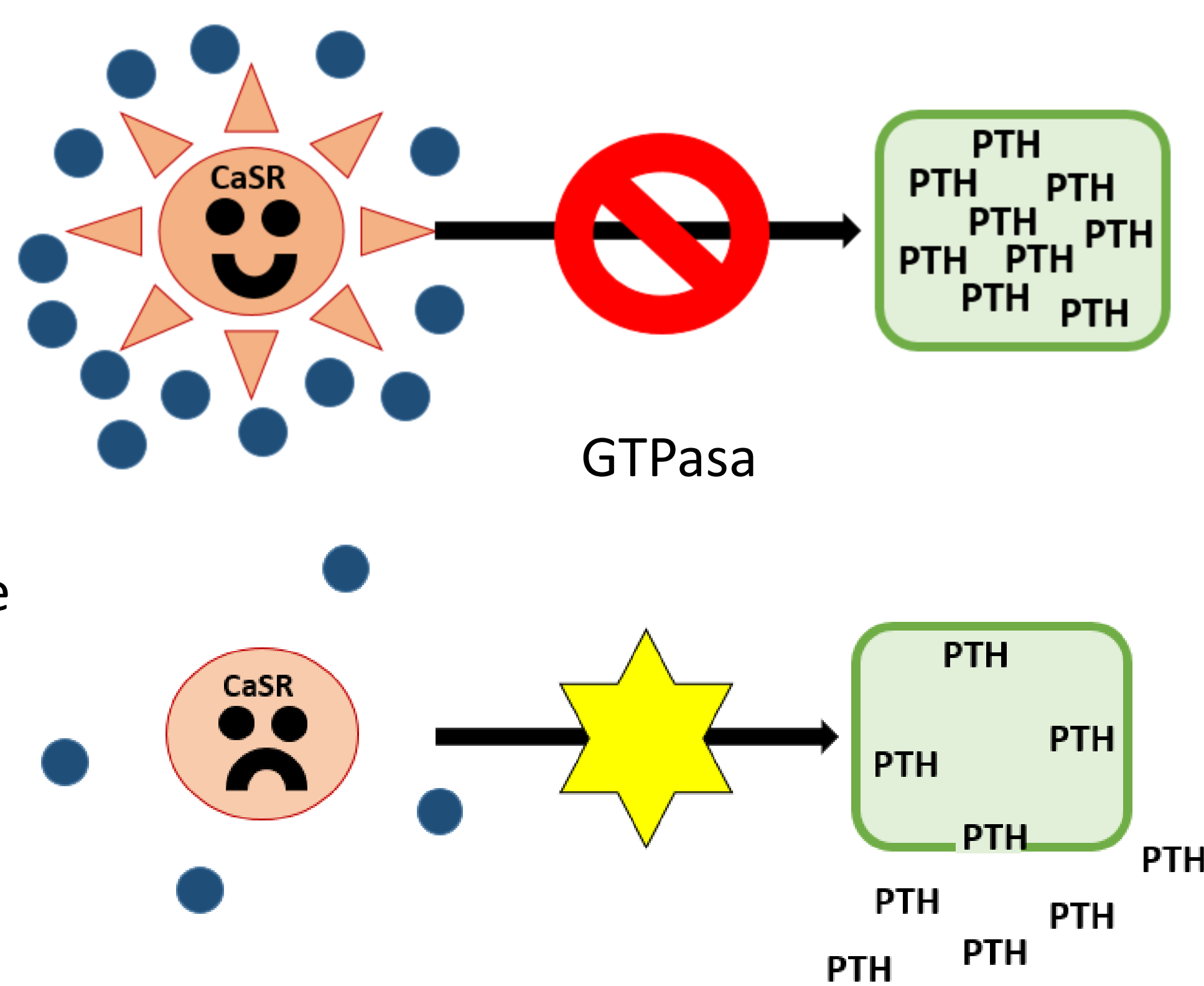
-Citrato cálcico
-Calcitriol (forma activa VitD)
-Hidroclorotiazida

NO NUEVAS CRISIS

CaSR re condiciones normales:

- Calcemia normal: Activamente inhibe la liberación de PTH mediante GTPasa.

- Hipocalcemia: Deja de inhibir



MUTACIONES ACTIVADORAS del sensor del calcio → Mayor insensibilidad a la hipocalcemia

ESTUDIO GENETICO:

-Mutación a nivel de gen CaSR (AD):
NEGATIVO
-Mutación a nivel de gen GNA11 (AD):
Pendiente

DURACION TRATAMIENTO :

La hipercalcemia provocada por la mutación activadora así como por la administración exógena de calcio, determina la principal complicación en forma de NEFROCALCINOSIS

A futuro: retirar aportes exógenos y solo tratar si sintomatología (en general leve fuera de periodo neonatal).



-La hipocalcemia hipercalcúrica es rara en el periodo neonatal. Se produce por una insensibilidad del sensor del calcio encargado de liberar PTH.
-Diferentes mutaciones en el proceso de liberación de PTH pueden ocasionar que esta no se libere a concentraciones de calcio que, normalmente, activarían su liberación, permitiendo así concentraciones plasmáticas de calcio menores de lo habitual.
-El estudio molecular es importante, porque, aunque se trata de una enfermedad autosómica dominante, presenta variabilidad fenotípica y clínica larvada.
-El tratamiento debe ser muy ajustado, para no añadir iatrogenia a la hipercalcemia basal.