

HIPERCALCEMIA EN SÍNDROME DE WILLIAMS.

A PROPÓSITO DE UN CASO

Apolo Campoverde Valeria, Rodríguez Fernández M^a. Teresa, López Martín Katya, Vivares López Almudena, Dos Santos Rodrigues Wilson - José , Corredor Andrés Beatríz , Raynero Mellado Roberto Carlos
Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Toledo

INTRODUCCIÓN

- El síndrome de Williams-Beuren, está causado por una microdeleción del cromosoma 7q11.23.
- Su incidencia estimada es de 1 por cada 7500 nacidos vivos.
- Hasta un 43% pueden presentar **hipercalcemia**, de etiología no filiada
- Se cree que presentan un aumento de la absorción del calcio, pudiendo ser éste por aumento de los niveles de 1,25 hidroxí vitamina D y/o disminución en su aclaramiento.

RESUMEN CASO CLÍNICO

- Niño de 18 meses de edad con Sd. Williams , derivado por presentar hipercalcemia en analítica en paciente asintomático.
- **Antecedentes personales:**
NEUROLOGÍA: hipotonía axial, retraso psicomotor
DIGESTIVO: RGE, estancamiento ponderoestatural, disfagia
CARDIOLOGÍA: Estenosis pulmonar intervenida quirúrgicamente
- **Exploración física:**
Peso: 7.8kg (-3.39DE) Longitud: 76cm (-3.01DE)
Cara estrecha, frente amplia, nariz bulbosa, micrognatia con filtrum labial largo, orejas de implantación en límite bajo. Cicatriz de esternotomía. Hipotonía generalizada. Masa glútea y cuádriceps levemente atrofica.

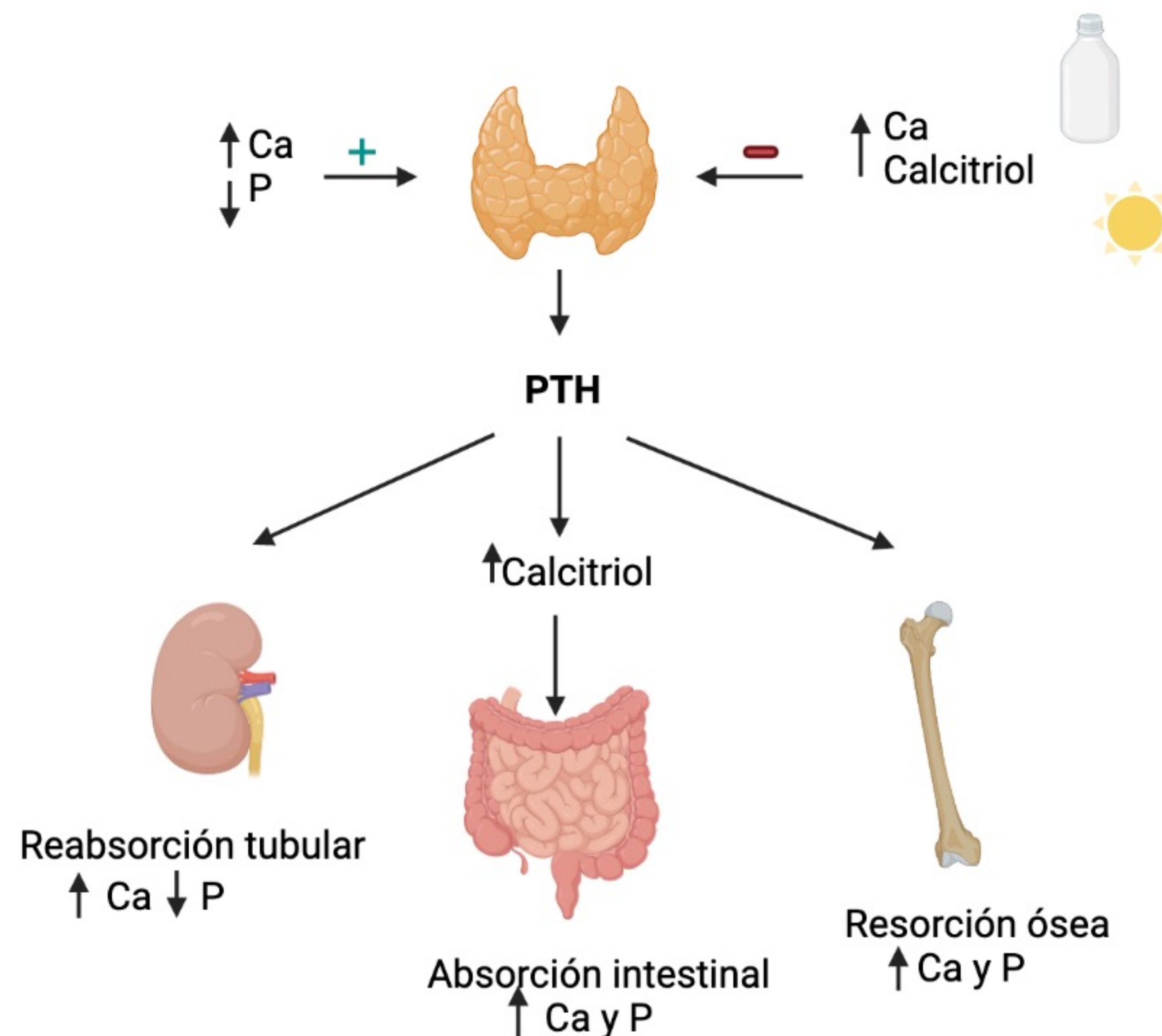
Pruebas complementarias:

Ca sérico: 13.3 mg/dL (VN: 8.4 – 10.4 mg/dL)
PTH: < 1.2 pg/ml (VN: 10 – 65 pg/ml)
25 OH Vitamina D: 34.1 ng/ml
1,25 OH Vitamina D: < 7 pg/ml
Cociente Ca/Cr_o: 536 mg/g (VN: 0-200 mg/g)

Tras resultados analíticos (se descarta patología del metabolismo fosfocálcico), se realiza encuesta dietética donde se objetiva alimentación exclusivamente a base de fórmula de continuación. Se sospecha hipercalcemia secundaria a aumento de aportes.

Tratamiento:

Fórmula enteral baja en calcio
Rehabilitación motora dirigida
Introducción de alimentación complementaria progresivamente



Control analítico al mes:

Ca sérico: 10.2 mg/dL (VN: 8.4 – 10.4 mg/dL)
Cociente Ca/Cr_o: 333 mg/g (VN: 0-200 mg/g)

Ecografía renal: Normal

CONCLUSIONES

- Los niños con Sd. de Williams requieren un manejo multidisciplinar
- Realizar screening de hipercalcemia al diagnóstico, cada 4-6 meses hasta los 2 años y posteriormente bianual
- Ante una hipercalcemia se deberá realizar encuesta dietética para descartar hipercalcemia por exceso de aportes
- La hipercalcemia puede ser causa de anorexia, vómitos, hipotonía, retraso ponderoestatural entre otros
- Tratamiento: dieta baja en calcio, adecuada hidratación, raras veces necesidad de fármacos