

HIPOCALCEMIA PRIMARIA POR DISMINUCIÓN DE LA SECRECIÓN DE PTH

Poco frecuente

Causas:

Hay formas transitorias y definitivas y el grado de afectación (hipocalcemia) es variable.

Agenesia o disgenesia paratiroidea: aislada (factores de transcripción como el GC *glial cells gen B*, Síndrome de Di George -cromosoma 22, aplasia de timo, malformaciones de cara, corazón aorta-, Síndrome de Kenney-Caffey y su similar Síndrome de Barakat, con múltiples malformaciones (gen *TBCE, tubulin specific chaperone E*). Síndrome de Kearns-Sayre (miopatía mitocondrial oftalmopléjica)

Destrucción de las paratiroides: Cirugía, Irradiación (yodo radiactivo), invasión neoplásica o granulomatosa (sarcoidosis), infiltración (hemocromatosis, hemosiderosis, Wilson), autoinmunitaria (aislada, poliglandular, gen *AIRE –autoimmune regulator-* factor de transcripción de los linfocitos).

La causa más frecuente es la cirugía.

Trastornos de la secreción de la PTH: definitivas (mutación en el gen de la PTH, mutación activadora en el gen del sensor del calcio: hipocalcemia hipercalcúrica), transitorias (hiper o hipomagnesemia, ingestión de etanol, fármacos como difosfonatos iv en dosis altas, hipocalcemia neonatal hijos de madres diabéticas o hipercalcémicas)

Hipoparatiroidismo seudoidiopático (secreción de PTH anómala ¿existe?)

RESISTENCIA A LA PTH O PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO

Tipo I (no se eleva el AMPc ni el fosfato urinario tras inyectar PTH)

Tipo Ia mutación en el gen de la subunidad alfa de la proteína Gs (GNAS)

Tipo Ib probable mutación en el área reguladora de GNAS, no en el área codificante

Tipo Ic anomalía en la unidad catalítica de la adenilato ciclasa

Tipo II (se eleva el AMPc urinario, pero no el fosfato tras inyectar PTH): anomalía en la respuesta celular al AMPc

FISIOPATOLOGÍA

PTH baja → baja calcitriol → baja absorción intestinal de calcio

baja reabsorción tubular de calcio

baja la salida de calcio del hueso

en conjunto produce hipocalcemia e hipocalciuria.

CUADRO CLÍNICO

Hipocalcemia: aumenta la excitabilidad neuromuscular → parestesias en manos y labios, tetania, espasmo espontáneo carpopedal o laríngeo, convulsiones.

S. de Chvostek.

S. de Trousseau mano de comadrón.

Alteraciones de la dentición (niños).

Alteraciones mentales.

Calcificaciones de los ganglios basales con /sin extrapiramidalismo.

Cataratas.

Insuficiencia cardiaca.

DIAGNÓSTICO

Prolongación del espacio QT en el ECG

Hipocalcemia hipocalciuria

Hiperfosfatemia hipofosfaturia

PTH baja AMPc urinario bajo (en la parte que depende de la PTH)

Calcitriol bajo

Medir siempre Mg

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL de las HIPOCALCEMIAS

con P alto:

Hipoparatiroidismo

Seudohipoparatiroidismo

Insuficiencia renal crónica

con P bajo:

Deficiencia o resistencia al calcitriol

con P variable

Fármacos (calcitonina, mitramicina, fosfato, citrato)

pancreatitis aguda

metástasis osteoblásticas

fase inicial rabdomiolisis aguda

SEUDOHIPOPARATIROIDISMO o RESISTENCIA A LA ACCIÓN DE LA PTH

Tipo I: Tras PTH no se libera AMPc urinario ni aumenta fosfaturia.

Tipo Ia: Mutación en la subunidad alfa de la proteína Gs.

Tiene alteraciones esqueléticas características: Osteodistrofia de Albright (talla corta, cara redonda, acortamiento del IV y otros metacarpianos y metatarsianos), aparte e independiente de las alteraciones bioquímicas, con calcio bajo y fosfato y PTH alta. Diferenciar de Seudoseudohipoparatiroidismo (por ej las madres de estos niños, que presentan el fenotipo de Albright, pero su metabolismo fosfocálcico es normal). El cuadro se hereda con la característica de impronta materna. Puede haber resistencia a otras hormonas y mediadores que señalizan a través de la proteína Gs, por ej la TSH.

Tratamiento:

Hipocalcemia aguda: gluconato, gluconogalactogluconato o cloruro cálcico (el cloruro produce acidosis metabólica)

10 mg de calcio elemento/kg en 6-8 horas en perfusión iv lenta

cuidado en pacientes digitalizados

cuidado extravasación

si hipomagnesia tratarla antes, 500 mg en 4-6 horas

Hipocalcemia crónica:

Suplementos de calcio (para mejorar la dieta; si esta es correcta y la absorción también, no harían falta)

Evitar fosfatos (leche) riesgo de hiperfosfatemia

Vitamina D o metabolitos activos 10.000 UI /día hacia arriba (normalmente 400 UI), calcifediol 0,25 mg, calcitriol 1-3 microg

Vigilar hipercalciuria, puede acabar en hipercalcemia (intoxicación)

Asociar tiazidas (mejora la calcemia) o quelantes de fosfatos (mejoran la hiperfosfatemia)

PTH en inyección

Trasplante de paratiroides

ENFERMEDADES METABÓLICAS DEL HUESO

Generalizadas:

Osteoporosis (“hueso con poros”).

Osteogénesis imperfecta.

Osteomalacia.

Osteopetrosis.

Enfermedades de las paratiroides (hiper, hipo).

Displasias óseas.

Localizadas:

Enfermedad de Paget (“Osteitis deformante”).

Displasia fibrosa mono o poliostótica.