

## Hipocalcemia, hiperfosforemia y elevación de la paratohormona, ¿un arduo diagnóstico diferencial?

Nefrología 2014;34(1):134-5

doi: 10.3265/Nefrologia.pre2013.Aug.12197

### Sr. Director:

El pseudohipoparatiroidismo<sup>1</sup> (PHP) es una entidad heterogénea caracterizada por hipocalcemia e hiperparatiroidismo secundario, cuya etiología reside en la resistencia a la acción biológica de la paratohormona (PTH) circulante. Su diagnóstico se efectúa generalmente a edades pediátricas. Cuando el diagnóstico se realiza en la edad adulta puede resultar difícil distinguirlo del hiperparatiroidismo secundario<sup>2</sup>, sobre todo en pacientes con fracaso renal.

### CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un varón de 18 años, con antecedentes personales de aorta bicúspide funcional, que acude a Urgencias por dolor en hipogastrio tipo cólico de 72 horas de evolución, que no cede al tratamiento con antiinflamatorios no esteroideos (AINEs) cada 8 horas. El paciente refería episodios previos similares. En el momento del ingreso, destacó presión arterial de 120/80 mmHg y un soplo protodiastólico I/IV, con el resto de la exploración normal. En el control analítico presentó urea 71 mg/dl, creatinina 3,69 mg/dl, Mg 2,1 mg/dl, Ca 5,2 mg/dl, P 7,6 mg/dl, proteínas totales 6,27 g/dl, albúmina 3,6 g/dl, PTH intacta 216 pg/ml, 25-hidroxivitamina D 7,3 ng/ml, hormonas tiroideas normales; gasometría venosa: pH 7,37, pO<sub>2</sub> 50 mmHg, pCO<sub>2</sub> 37 mmHg, bicarbonato 21 mmol/l; función renal en orina: excreción fraccional de sodio (EF Na) 0,71 %, glucosa 9 mg/dl, urea 946 mg/dl, Cr 86,37 mg/dl, Na 27 mmol/l, K 21,2 mmol/l, Ca 7,8 mg/día y P 850,2 mg/día; sistemático y sedimento de orina normal, con proteinuria y hematuria negativa; hemograma: hemoglobina 15,1 g/dl, leucocitos 11 000/

ul, plaquetas 167 000/ul. Se revisaron las analíticas previas, en las que se constató la presencia de hipocalcemia e hiperfosforemia previas de, como mínimo, tres años de evolución, con función renal normal, que habían pasado inadvertidas (figura 1). El estudio bioquímico de calcemia, fosfatemia y PTH en los padres fue normal. La evolución clínica del paciente fue buena tras la retirada de los AINEs, a los que se atribuyó la etiología del fracaso renal agudo, hidratación oral e intravenosa, calcio oral y vitamina D, con función renal al alta normal. La clínica abdominal cedió tras corregir la hipocalcemia, sin haber vuelto a referir episodios similares.

### DISCUSIÓN

El término PHP engloba un grupo heterogéneo de raros trastornos metabólicos que tienen en común la resistencia variable a la acción de la PTH<sup>1-3</sup>. Se distinguen dos tipos de PHP en función de la respuesta del adenosin monofosfato cíclico (AMPc) urinario tras la inyección intravenosa de la PTH: el PHP tipo I, en el cual no se incrementa el AMPc tras la administración de la PTH, y el PHP tipo II, donde aumenta el AMPc<sup>4</sup>. El PHP tipo I se divide en tres subtipos: Ia, Ib y Ic. Los pacientes con subtipo Ia y Ic tienen un patrón de herencia autosómica dominante, y generalmente presentan fenotipo de osteodistrofia de

Albright<sup>4</sup> (estatura baja, obesidad, retardo mental, calcificaciones subcutáneas y defectos esqueléticos característicos) y resistencia plurihormonal. El subtipo Ib se caracteriza por una resistencia aislada a la PTH, puede tener un fenotipo normal o de osteodistrofia de Albright y el defecto suele ser esporádico, pero ocasionalmente tiene herencia autosómica dominante. En el PHP tipo II no se ha identificado el defecto molecular, pero carece del fenotipo Albright, de resistencia plurihormonal y no suele presentar carácter familiar<sup>5</sup>.

Realizamos el diagnóstico diferencial entre la enfermedad renal crónica, el déficit de vitamina D y el PHP. La reversibilidad del fracaso renal y la persistencia de hipocalcemia, hiperfosforemia y PTH elevada descartó la enfermedad renal crónica como etiología; y la ausencia de hipofosforemia, el déficit de vitamina D. Llegamos a la conclusión de que se trataba de un paciente con PHP tipo Ib o II, dada la ausencia del fenotipo AHO y de resistencia plurihormonal. Sin embargo, no podemos determinar con claridad si nuestro paciente presentaba PHP tipo Ib o II.

En resumen, presentamos el caso de un paciente con fracaso renal, hipocalcemia, hiperfosforemia y elevación de la PTH de largo tiempo de evolución. El conocimiento de la fisiopatología por

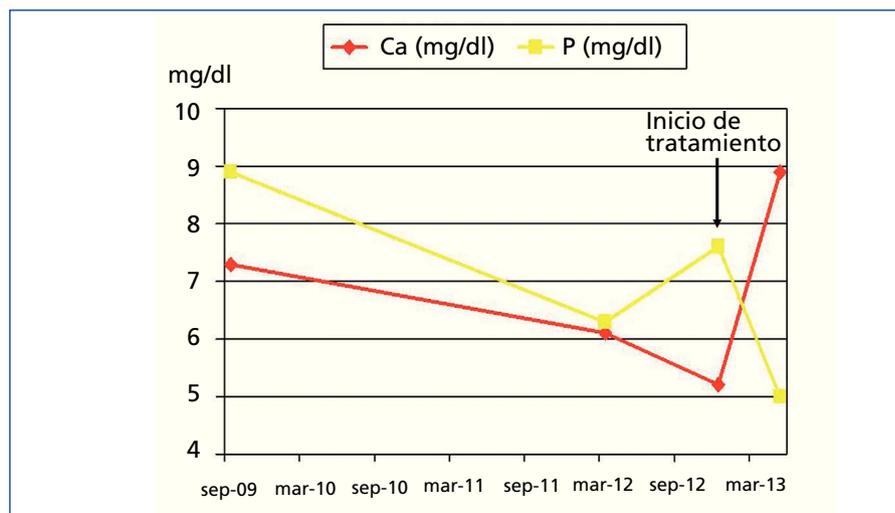


Figura 1. Evolución del calcio y el fósforo (mg/dl) previa al diagnóstico y desde el inicio del tratamiento.

parte de los nefrólogos del metabolismo calcio-fósforo nos permitió hacer un diagnóstico y tratamiento precoz de una entidad infrecuente para los nefrólogos y, como revela su diagnóstico tardío, también para el resto de las especialidades médicas. Se ha de destacar la importancia de un tratamiento precoz del PHP con el objetivo de normalizar la calcemia y evitar la osteopenia que puede producirse a largo plazo si se mantiene una elevación crónica de la PTH. El objetivo del tratamiento consiste en la normalización de la calcemia y en frenar la hipersecreción de PTH, para lo que se utilizan derivados de la vitamina D y suplementos cálcicos.

### Conflictos de interés

Los autores declaran que no tienen conflictos de interés potenciales relacionados con los contenidos de este artículo.

1. García Nieto VM, Chahin J. Tubulopatías y trastornos del metabolismo mineral. *Nefrología* 1997;17(1):1-23.
2. Levine MA. An update on the clinical and molecular characteristics of pseudohypoparathyroidism. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* 2012;19(6):443-51.
3. Mantovani G. Clinical review: Pseudohypoparathyroidism: diagnosis and treatment. *J Clin Endocrinol Metab* 2011;96(10):3020-30.
4. Albright F, Burnett CH, Smith PH, Parson W. Pseudo-hypoparathyroidism-an example of "Seabright-Bantam syndrome": report of three cases. *Endocrinology* 1942;30:922.
5. Chong PL, Meeking DR. Pseudohypoparathyroidism: a rare but important cause of hypocalcaemia. *BMJ Case Rep* 2013. pii: bcr2012008040. doi: 10.1136/bcr-2012-008040.

**Pilar Fraile-Gómez, Marc H. Blanc, Óscar Segurado-Tostón, Pedro García-Cosmes, José M. Tabernero-Romo**

Servicio de Nefrología.  
Hospital Universitario de Salamanca.

**Correspondencia:** Pilar Fraile Gómez  
Servicio de Nefrología, Hospital Universitario de Salamanca.  
P.º de San Vicente, 58-182 37007 Salamanca.  
pilarfg@usal.es  
pilarfg9@hotmail.com

## Fístulas espontáneas en extremidades superiores: a propósito de un caso

*Nefrología* 2014;34(1):135-6

doi:10.3265/Nefrologia.pre2013.Oct.11971

### Sr. Director:

Las fístulas arteriovenosas (FAV) se pueden definir como conexiones «anormales» entre el sistema venoso y arterial, que obvian el lecho capilar anatómico normal. Una FAV puede localizarse en cualquier lugar del cuerpo y ser congénita o adquirida tras alguna eventualidad (por ejemplo, un traumatismo). De entre estas últimas, las de la extremidad inferior son, con diferencia, las más frecuentes de entre las FAV adquiridas, al ser la ingle una localización muy frecuente para el abordaje vascular tanto arterial como venoso<sup>1-3</sup>.

Como factores predisponentes están la hipertensión arterial, el sobrepeso, la anticoagulación o la terapia antifibrinolítica, la edad avanzada, el lado izquierdo y el sexo femenino, además del antecedente de las punciones en la extremidad<sup>1,2</sup>. Labropoulos et al. describen la aparición de FAV tras episodios de trombosis venosa profunda (TVP), sobre todo en grandes venas profundas y proximales tales como femorales y poplíteas. Tras la oclusión de un vaso sanguíneo, arterial o venoso, tienen lugar cambios encaminados a redirigir el flujo sanguíneo. En el caso de las arterias la nueva circulación debe encaminarse a proveer de oxígeno y nutrición a los órganos y tejidos; este desarrollo arterial se denomina «colateralización». En el caso de las venas, el ajuste va encaminado al drenaje de la sangre, y el término utilizado para describir el proceso de formación de nuevas venas se denomina «neovascularización». Mientras el estímulo para la formación de colaterales sería la isquemia, en el caso de la neoformación venosa el mecanismo es poco claro. En cualquier caso, el hecho de que las FAV aparezcan sobre todo en venas proximales plantea la cuestión de si la pérdida del flujo de baja resistencia sería el estímulo para la neovascularización más que la propia trombosis<sup>4,6</sup>.

**Evaluación clínica:** en la mayoría de los casos las FAV adquiridas no producen síntomas y, si los hay, pueden aparecer en días o meses, e incluyen la aparición de *thrill* en la región inguinal, disnea o aparición o empeoramiento de isquemia de la extremidad. La exploración física de la extremidad puede evidenciar la presencia de soplo, *thrill*, hematoma o masa pulsátil. También puede aparecer edema, TVP, síntomas de compresión nerviosa o empeoramiento de varicosidades previas.

**Diagnóstico:** es de elección el Doppler, quedando la arteriografía como herramienta terapéutica de cara a la realización de tratamiento endovascular.

**Tratamiento:** las FAV pequeñas, asintomáticas, suelen trombosarse espontáneamente y no requieren tratamiento, estando este indicado para los casos en que aparecen síntomas. Actualmente la compresión eco-guiada<sup>7,8</sup> y las técnicas percutáneas son de elección, quedando la cirugía para casos seleccionados, como síndrome de robo con claudicación o isquemia distal de la extremidad, edema o insuficiencia venosa significativos por hipertensión venosa, insuficiencia cardíaca por el débito de la FAV, FAV ocasionadas tras heridas de arma blanca o de fuego y FAV iatrogénicas que no cierran espontáneamente.

Presentamos el caso de un varón de 56 años con enfermedad renal crónica de etiología no filiada, en programa de tratamiento sustitutivo renal desde diciembre de 2010, inicialmente mediante diálisis peritoneal (DP), con transferencia a hemodiálisis (HD) en diciembre de 2011. El caso es que este paciente presenta una FAV espontánea en miembro superior izquierdo, que a la postre se utiliza como acceso vascular con resultados satisfactorios. El paciente acudió a nuestra consulta en 2007-2008, presentando ya una insuficiencia renal evolucionada (creatinina 3,5, filtrado glomerular estimado 20 ml/min; estudio inmunológico, marcadores tumorales, serologías sin hallazgos y datos ecográficos de cronicidad). Como antecedentes, presenta hipertensión arterial, fumador y fractura de pala iliaca en 1998, tras caída, que requirió cirugía. Exploración física normal, salvo presencia de lesión exofítica en la