



Neonato con hipercalcemia hipocalciúrica familiar

Sara Montero¹, Ana Lorenzo¹, Lorea Ruiz¹

¹Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Alicante

Introducción

La hipercalcemia hipocalciúrica familiar es una causa poco frecuente de hipercalcemia. Se debe a una mutación inactivante de un único alelo del receptor sensible al calcio (CaSR) en el brazo largo del cromosoma 3, que se hereda de forma autosómica dominante. Suele presentarse de manera asintomática y los hallazgos analíticos son una hipercalcemia leve-moderada, excreción de calcio en orina descendida y hormona paratiroidea (PTH) discretamente elevada o normal.

Resumen del caso

Neonato de 7 días de vida, en el que se detecta un calcio iónico de 1,72 mmol/L durante el estudio de una ictericia neonatal. Como antecedentes personales, únicamente presentó anemia con eluido anti-A positivo, que no precisó tratamiento. Se decide ingreso para estudio de hipercalcemia. Pruebas complementarias: bioquímica (Tabla 1) con calcio total 11,8 mg/dL, magnesio 2,04 mg/dL, PTH 25 pg/mL, fosfato, fosfatasa alcalina y vitamina D normales, índice Ca/Cr en orina < 0,01, ECG normal y ecocardiograma con foramen oval permeable de 2-3mm.

Ante el hallazgo de hipercalcemia asintomática con hipocalciuria y PTH normal, se establece el diagnóstico de hipercalcemia hipocalciúrica familiar, que se confirma con el estudio genético del gen CaSR (variante patogénica en heterocigosis).

Se realiza estudio de calcemia en familiares de primer grado: en la madre se detecta un calcio de 11,6 mg/dL con PTH y vitamina D normales y el estudio en el padre es normal. Actualmente el paciente se encuentra asintomático y sin precisar tratamiento.

Conclusiones

- La hipercalcemia neonatal es **poco frecuente**. La causa más frecuente es la iatrogénica.
- Puede tratarse de un hallazgo casual como el caso presentado o ser causante de otras patologías.
- La hipercalcemia hipocalciúrica familiar se sospecha ante la presencia de **hipercalcemia moderada**, asintomática con **hipocalciuria** y niveles de **PTH normales o ligeramente elevados**.
- Se confirma el diagnóstico mediante el estudio genético del **gen CaSR** y ante la sospecha se debe realizar un estudio familiar.

Tabla 1. Bioquímica

[Ca]_p	11,8 mg/dL
[Mg] _p	2,04 mg/dL
PTH	25 pg/mL
Fosfato	5,3 mg/dL
Fosfatasa alcalina	137 U/L
25 (OH) Vitamina D	14 ng/mL
1,25 (OH) Vitamina D	29,2 pg/mL
Ca/Cr orina	< 0,01

[Ca]_p: calcio plasmático, [Mg]_p: magnesio plasmático, PTH: parathormona, Ca/Cr: cociente calcio creatinina