

A. Giménez Llort¹, J. Villanueva Lamas²,
M^a D. Salvía Roigés², F. Rodríguez Hierro³

An Esp Pediatr 1999;50:635-636.

Sr Director:

El pseudohipoparatiroidismo es un trastorno hereditario heterogéneo muy poco frecuente y caracterizado por la presencia de hipocalcemia-hiperfosfatemia con PTH plasmática elevada en ausencia de una insuficiencia renal. Fue descrito por primera vez en 1942 por Albright⁽¹⁾. Posteriormente, en 1952 se describieron pacientes con fenotipo de osteodistrofia de Albright (AHO), pero sin alteraciones bioquímicas típicas de la resistencia a la PTH (calcio, fósforo y PTH normales) denominándose a esa variante pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP)⁽²⁾.

Presentamos el caso de un lactante varón de 4 meses de edad que en una ecografía abdominal se le detectaron calcificaciones renales múltiples y bilaterales. **Antecedentes personales:** embarazo gemelar (1 gemelo), prematuridad (31 semanas), retraso de crecimiento intrauterino (peso nacimiento: 785 g). Asfixia neonatal (Apgar 2/6) que precisó de ventilación mecánica en la sala de partos. Cariotipo: 46 XY. Ecografía abdominal a la semana de vida normal. Fue sometido a nutrición parenteral durante un total de 24 días. Los niveles de calcio y fósforo durante el período neonatal resultaron normales. A los 4 meses se observan unas calcificaciones renales múltiples, así como hipocalcemia (7,8 mg/dl) e hiperfosfatemia (P: 2,46 mmol/L (1,16-1,87)), con niveles de PTH elevados (11 pmol/L). Los niveles de vitamina D y 25-OH-D₃ y hormonas tiroideas fueron normales. El funcionamiento renal practicado fue normal. A nivel esquelético solamente presentaba macrocráneo y dolicocefalia. Ante la sospecha de un pseudohipoparatiroidismo se inicia tratamiento con vitamina D y calcio (5 mg/día) observándose 1 mes más tarde la normalización de las cifras de calcio, fósforo y PTH así como disminución de las calcificaciones renales. Se practicó una densitometría ósea que fue normal.

El pseudohipoparatiroidismo es una entidad muy poco frecuente en la edad pediátrica de ahí nuestro interés por la presentación de este caso. Se distinguen dos tipos de PHP en función de la respuesta del 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

Pseudohipoparatiroidismo en un paciente pediátrico

se produce aumento del AMPc⁽³⁾. Las formas de tipo I se subdividen en 2 subtipos: Ia y Ib. El **subtipo Ib** que se caracteriza por una resistencia aislada a la PTH y se desconoce la anomalía molecular responsable⁽⁴⁾. Pueden tener un fenotipo normal o un fenotipo AOH (estatura baja, obesidad, facies "lunar", retardo mental, calcificaciones subcutáneas y defectos esqueléticos característicos: acortamiento de los metacarpianos (70%), metatarsianos (40%) y craneosinostosis). Las calcificaciones suelen ser subcutáneas y en ocasiones intracraneales, pero nunca viscerales⁽⁵⁾; por ello probablemente las calcificaciones renales de nuestro paciente sean debidas a la nutrición parenteral o al empleo de xantinas, ambas descritas en la literatura^(6,7). Nuestro paciente no recibió tratamiento con dexametasona ni con furosemida que también son causas conocidas de calcificaciones renales en pretérminos. Los pacientes con **subtipo Ia**, generalmente, presentan un fenotipo de OAH y se caracterizan por una resistencia plurihormonal, tienen una disminución de la actividad de la proteína Gs, que es responsable de la transducción de la señal desde el receptor de la PTH al AMPc a través de la membrana celular produciendo una activación de la Adenil-ciclase con aumento del AMPc intracelular⁽⁸⁾. La actividad de la proteína Gs se determina midiendo la producción de AMPc a partir de la membrana de los hematíes. En el PHP tipo Ia puede existir resistencia a otras hormonas, sobre todo a la TSH (75%)⁽⁹⁾ lo cual explica la sintomatología múltiple que existe en el PHP tipo Ia. Presenta una transmisión heterocigota y de carácter dominante, con gran variabilidad en los fenotipos clínicos y biológicos incluso entre pacientes de una misma familia^(9,10). Los niveles de calcio, fósforo, PTH y vitamina D en el hermano gemelo de nuestro paciente resultando normales.

El diagnóstico del PHP se basa en los datos bioquímicos como la hipocalcemia y la hiperfosfatemia en presencia de cifra elevada de PTH. Para distinguir entre los dos tipos (I y II) se puede determinar la respuesta del AMPc a la PTH. También si es posible se determinará la actividad de la proteína G para demostrar si se trata de un subtipo Ia o Ib.

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 también en frenar la hipersecreción de PTH. Para ello se utilizan derivados de la vitamina D y también suplementos cálcicos⁽³⁾.

¹Sección de Nefrología pediátrica. ²Sección de Pediatría. ³Sección de Endocrinología pediátrica. Unidad Integrada de Pediatría. Hospital Clínic- Sant Joan de Déu- Casa Maternitat. Universidad de Barcelona. *Correspondencia:* Antonio Giménez Llort. Hospital Sant Joan de Déu. Passeig Sant Joan, 2. 08950 Esplugues Llobregat. (Barcelona)

Bibliografía

- 1 Albright F, Burnett CH, Smith PH, Parson W. Pseudohypoparathyroidism: an example of Seabright-Bantam syndrome. *Endocrinology* 1942; **30**:922.
- 2 Albright F, Forbes AP, Henneman PH. "Pseudopseudohypoparathyroidism". *Trans Assoc Am Physicians* 1952; **65**:337.
- 3 Carel JC, Garabédian M, Mallet E, Chaussain JL. Pseudohypoparathyroidies: nouvelles approches diagnostiques et thérapeutiques. *Arch Pédiatr* 1997; **4**:86s-90s.
- 4 Schipani E, Weinstein LS, Bergwitz C et al. Pseudohypoparathyroidism type Ib is not caused by mutations in the coding exons of the human parathyroid hormone (PTH) PTH-related peptide receptor gene. *J Clin Endocrinol Metab* 1995; **80**:1611-1621.
- 5 Barranco VP. Cutaneous ossification in Pseudohypoparathyroidism. *Arch Derm* 1971; **104**:643-647.
- 6 Malek RS, Kelalis PP. Pediatric nephrolithiasis. *J Urol* 1975; **113**:545.
- 7 Hoppe B, Hesse A, Neuhaus T et al. Urinary saturation and nephrocalcinosis in preterm infants. Effect of parenteral nutrition. *Arch Dis Child* 1993; **69**:299-303.
- 8 Spiegel AM, Shenker A, Weinstein LS. Receptor effector coupling by G proteins: implications for normal and abnormal signal transduction. *Endocr Rev* 1992; **13**:536-565.
- 9 Mallet E, Marguet C, Martin D, Basuyau JP, Brunelle PH. Les pseudohypoparathyroidies. In: Chaussain JL, Roger M, eds. Actualités en endocrinologie pédiatrique: thyroïde et parathyroïde. Paris: SEPE, 1993:215-226.
- 10 Schuster V. Paternal and maternal transmission of pseudohypoparathyroidism type Ia in a family with Albright hereditary osteodystrophy: no evidence of genomic imprinting. *J Med Genet* 1994; **31**:84-

A.M. López Barrio, M.C. Martínez
Martínez, I. Gómez de Terreros Sánchez

An Esp Pediatr 1999; **50**:636-637.

Sr. Director:

La dilatación gástrica aguda es un síndrome producido por una alteración funcional de la motilidad gástrica provocada por la pérdida del tono muscular, o por la dificultad en la evacuación del estómago debido a una obstrucción de tipo mecánico. Este proceso se puede producir en niños abandonados y con hambre crónica, cuando de una forma compulsiva ingieren gran cantidad de alimentos. Una situación prolongada de hambre crónica provoca, además de un retraso de crecimiento⁽¹⁾, una atrofia de las capas musculares gástricas con edema de la submucosa, hipocloridia y cambios degenerativos en el plexo de Auerbach; siendo la ingestión desmesurada de alimentos la que acaba desencadenando el cuadro clínico de náuseas, vómitos alimenticios incoercibles, dolor en epigastrio, dificultad respiratoria y mal estado general⁽²⁾.

Presentamos los hallazgos clínicos y radiológicos de un niño en el que se presentaron todos los síntomas anteriormente descritos.

Se trataba de un varón de cinco años y seis meses de edad con padres biológicos separados que es traído al Servicio de

Dilatación gástrica aguda en un niño maltratado

Urgencia del hospital por la abuela materna, al encontrarlo atado y encerrado en una alacena. La exploración física puso de manifiesto signos de desnutrición crónica, con edemas maleolares e hipotonía muscular. Pesaba 15 kg 300 gr (P3) y medía 104 cm (<P3). Presentaba numerosas equimosis en cara, tronco y extremidades, así como lesiones dérmicas circulares de tipo cicatricial en antebrazos. La raíz nasal estaba hundida y ensanchada adoptando la forma de "nariz de boxeador".

A las pocas horas de ingresar en el hospital, y antes de haber realizado estudio radiológico alguno, es referido al Servicio de Diagnóstico por la Imagen para efectuar una radiografía simple de abdomen por presentar prominencia y dolor abdominal, ligera polipnea, náuseas y vómitos. En la placa radiográfica se apreció una cámara gástrica muy aumentada de tamaño y con un contenido grumoso (Fig. 1). El niño aprovechó un descuido del personal de enfermería para ingerir de una forma compulsiva parte de la comida sobrante de ese día.

Una vez realizado el diagnóstico de Dilatación gástrica aguda, se procedió a efectuar un sondaje gástrico seguido de aspiración del contenido. Cuatro horas después se inició realimentación que fue bien tolerada.

Se le practicó, siete días después de su ingreso, un estudio baritado esofagogastroduodenal que no mostró anomalías orgánicas ni funcionales.

Hospital Infantil Universitario "Virgen del Rocío" de Sevilla.

Correspondencia: Antonio M^o López Barrio. Avda. Reina Mercedes, 25, 2^oC. 41012 Sevilla.