



Trabalhos Científicos

Título: Uso De Cinacalcete Em Mutacao Inativadora Do Receptor Senível Ao Calcio (Casr) Em Homozigose (P.r69H) Com Hipercalcemia Refratária À Paratireoidectomia Total

Autores: JANAYNA DOS SANTOS LIMA (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, INSTITUTO DA CRIANÇA, HOSPITAL DAS CLÍNICAS, FMUSP), BRUNA LAUB OBEID, HAMILTON CABRAL MENEZES FILHO, DURVAL DAMIANI, REGINA MATSUNAGA MARTIN, ANDRESA DE SANTI RODRIGUES, LOUISE COMINATO, BEATRIZ SEMER, RUTH ROCHA FRANCO, LEANDRA STEINMETZ

Resumo: Introdução: O hiperparatireoidismo neonatal grave (NSHPT) é causada por mutação inativadora do CaSR, apresentando hipercalcemia importante. A paratireoidectomia total é o tratamento de escolha, nem sempre resolutivo por dificuldade técnicas, sendo necessário opções terapêuticas. Objetivo: Relatar os desafios terapêuticos de um caso de HSHPT. Métodos: Pesquisa em bases de dados e relato do caso. Resultados: L.A.R. masculino, 24 dias de vida, pais consanguíneos, admitido com febre há 1 dia, desnutrição grave, desidratação, letargia e palidez. Tratado inicialmente como sepse, sem melhora com antibioticoterapia. Evidenciou-se cálcio total (CaT): 32mg/dL (Valor de referência (VR): 9-11), cálcio iônico (CaI): 4,9mmol/L (VR: 1,22-1,48), fósforo (P): 2,1mg/dL (VR: 5,2-8,4), magnésio (Mg): 2,9mg/dL (VR: 1,6-2,7), FA: 760U/L (VR: 89-370) e paratormônio (PTH): 604pg/mL (VR: 15-65) e calciúria diminuída (cálculo da fração de excreção de cálcio: 0,2). Após abordagem de hipercalcemia (diurético de alça, bisfosfonatos, hidratação), diagnosticado com HSHPT e indicado paratireoidectomia total. Realizada aos 2 meses de idade, com confirmação histopatológica, porém manteve alterações laboratoriais: CaT: 11mg/dL e PTH: 600pg/mL. Suspeitado de paratireoide acessória, realizou cintilografia com sestamibe, cujo resultado não evidenciou sinais de paratireoide hiperfuncionante. Estudo genético do CaSR com variante alélica patogênica no exon 3 (p.R69H) em homozigose, confirmando mutação inativadora do CaSR. Pais consanguíneos apresentam calcemia no limite superior, portadores em homozigose. Prima de 4o grau do paciente com HSHPT e a mesma mutação. Pela permanência de hipercalcemia, com CaT acima de 14mg/dL, paciente recebe ciclos mensais de pamidronato de sódio (0,5mg/kg), além de uso contínuo de solução fosfatada (30mg/kg/dia) e furosemida (1,5mg/kg/dia), com necessidade de internações frequentes para normalizar calcemia. Aos 6 meses optado por tratamento com cloridrato de cinacalcete (1,5mg/kg/dose), um calcimimético ativador alostérico do RsCa, usado em adultos com hiperparatireoidismo secundário. Na literatura há relato de 5 casos pediátricos com NSHPT com boa resposta a esta medicação. Após introdução, paciente manteve níveis mais estáveis de cálcio, porém ainda sem normalização. Conclusão: O hiperparatireoidismo neonatal grave é uma condição rara com alta morbimortalidade. Seu tratamento definitivo é a paratireoidectomia total, e no caso relatado não foi resolutivo. O tratamento com cinacalcete foi relatado em poucos casos com sucesso variável dependendo da mutação.