



Trabalhos Científicos

Título: Hipercalcemia Como Causa De Hipotonia: Relato De Caso

Autores: MARIANA BARBOSA ARAUJO (ICR - HC FMUSP); SELMA REGINA SAN MARTIN CASTEDO (ICR - HC FMUSP); TATHIANA LYRIO TEIXEIRA (ICR - HC FMUSP); BEATRIZ SEMER (ICR - HC FMUSP); LUISA HELENA ASSIS (ICR - HC FMUSP); WENDY JUSTINIANO CESPEDES (ICR - HC FMUSP); BRUNA SANNICOLA (ICR - HC FMUSP); NATHALIA FILGUEIRAS VILAÇA DUARTE (ICR - HC FMUSP); NATALIA CINQUINI FREITAS FRANCO (ICR - HC FMUSP); LARISSA KALLAS CURIATI (ICR - HC FMUSP); CAROLINE DE GOUVEIA BUFF PASSONE (ICR - HC FMUSP); HAMILTON CABRAL MENEZES FILHO (ICR - HC FMUSP); MARIANNA RODRIGUES FERREIRA (ICR - HC FMUSP); LEANDRA STEINMETZ (ICR - HC FMUSP); LOUISE COMINATO (ICR - HC FMUSP); RUTH ROCHA FRANCO (ICR - HC FMUSP); NATHALIA LUDOVICE BRIGATTI (ICR - HC FMUSP); DURVAL DAMIANI (ICR - HC FMUSP)

Resumo: Introdução: Hiperparatireoidismo Neonatal Grave (HNG) é uma forma rara de Hipercalcemia Hipocalciúrica Familiar que cursa com hipercalcemia e redução da massa óssea. Caso: Paciente YHRR, sexo feminino, parda, no período neonatal iniciou com hipotonia, hipoatividade e dificuldade de sucção. Sem antecedentes pré e pós natais relevantes. Investigação diagnóstica revelou CaT:26.5mg/dL, CaI:4.34mmol/L, P:1.5mg/dL e PTH:1731pg/mL. Diagnosticada com Hiperparatireoidismo Primário. Iniciado Furosemida, hiper-hidratação, Metilprednisolona e Pamidronato, porém refratária ao tratamento clínico. Submetida a paratireoidectomia total e após procedimento manteve hipercalcemia e hipofosfatemia com níveis elevados de PTH (600-700pg/mL). Necessária uma segunda intervenção cirúrgica com exploração do mediastino, também sem sucesso. Realizou cintilografia com Sestamibi e TC de tórax que evidenciou área focal tênue de acúmulo anômalo do radiofármaco na região do mediastino superior (topografia do timo). Submetida a timectomia, para remoção de paratireoides acessórias. Paciente apresentou melhora laboratorial relativa, porém manteve atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia. Estudo genético do Receptor Sensor de Cálcio (RSCa) evidenciou mutação missense em homozigose no primeiro códon (c.2T>G/p.Met1Agr), o que explica a gravidade do caso, corroborando com o diagnóstico de Mutação Inativadora do RSCa. Discussão: Mutação no gene do RSCa é a causa mais comum de HNG. Clinicamente, os pacientes apresentam hipotonia, insuficiência respiratória, fraturas, dismotilidade intestinal e atrasado do desenvolvimento. O tratamento deve ser instituído o mais precoce possível, visando controle da calcemia. Hidratação endovenosa, diuréticos e Bisfosfonatos são terapias pouco eficazes e temporárias. Paratireoidectomia total é o tratamento de escolha apesar de tecnicamente difícil em recém-nascidos, sendo comum a presença de paratireoides acessórias. Atualmente, existem artigos relatando sucesso no tratamento com calcimiméticos. Conclusão: O HNG é uma doença rara e potencialmente fatal. Deve ser considerado no diagnóstico diferencial de hipotonia neonatal.