Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1359

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-111 - PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO Y BRAQUIDACTILIA TIPO E: UN RETO DIAGNÓSTICO CON REPERCUSIÓN CLÍNICA

J. Modesto Dos Santos[1], L. Badiola Urquiaga[1], M. Pastrana Calderón[2], J. Poblet Florentín[1], D. Pérez Parra[1], I. Leturia Delfrade[1], S. Albás Sorrosal[1] y L. Huete Álava[1]

[1]Medicina Interna. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona (Navarra). [2]Facultad de Medicina. Universidad de Navarra. Pamplona (Navarra).

Resumen

Objetivos: El diagnóstico diferencial entre un pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP) y la braquidactilia de tipo E es un reto diagnóstico. Dada la asociación de dichas patologías con alteraciones hormonales o síndromes complejos y su repercusión, resulta conveniente elaborar un algoritmo diagnóstico para facilitar el manejo de dichos pacientes.

Material y métodos: Se presenta una revisión descriptiva del diagnóstico diferencial del PPHP y de la braquidactilia de tipo E, evaluando parte de la bibliografía disponible hasta el momento junto con la presentación de un caso clínico ilustrador de la problemática planteada.

Resultados: El pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP) (u osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA) con déficit de la proteína Gs sin resistencia hormonal) es un síndrome con múltiples manifestaciones clínicas definidas, entre las que destaca el acortamiento de los 4º y 5º dedos de manos y pies. Es una entidad rara, de herencia autosómica dominante y prevalencia incierta, cuya patogenia viene definida por un patrón de herencia concreto. Debido a la impronta genómica, si la mutación de la proteína Gsα es transmitida por la línea paterna el paciente presentará PPHP mientras que si viene de la línea materna se manifestará como un pseudohipoparatiroidismo (PHP). Ante la presencia de un fenotipo determinado y compatible (fenotipo de Albright) procede el estudio analítico como diagnóstico diferencial de ambos, considerando el estudio de las mutaciones en la subunidad alfa codificada por el gen GNAS1. Por otro lado, la braquidactilia de tipo E es una entidad caracterizada por el acortamiento de manos y/o pies; que puede aparecer de manera aislada (asociada a mutaciones del gen HOXD13) o en el contexto de otros síndromes; inclusive el propio PHP. Dentro de su espectro clínico, destaca la presencia de afectación ósea inespecífica sin ser la braquidactilia un criterio constante.

Discusión: El espectro clínico fenotípico del PPHP y el de la braquidactilia tipo E aislada es similar, pudiendo presentar braquidactilia añadida o no a estatura baja. El diagnóstico diferencial debe realizarse por las consecuencias clínicas que conllevan. Los rasgos diferenciadores entre un PPHP y un PHP incluyen la afectación iónica y hormonal (calcio, fósforo y PTH) así como la ausencia de otra sintomatología en el primero. Esta distinción implica un cambio en el manejo y tratamiento de los pacientes. Añadido a este reto, la braquidactilia tipo E posee un fenotipo parecido al de las anteriores entidades, pudiendo estar asociada a enfermedades sistémicas que repercuten en el

pronóstico y descendencia. Por ello, y dada la dificultad de diagnóstico diferencial basado en el fenotipo, consideramos que se debe establecer un adecuado algoritmo diagnóstico entre ambas entidades. Al ser los criterios analíticos no concluyentes para la distinción entre un PPHP y una braquidactilia tipo E, el estudio del patrón hereditario (con determinación del gen GNAS1 y HOXD13 respectivamente) resulta de vital importancia.

Conclusiones: El diagnóstico diferencial entre el PPHP y la braquidactilia tipo E es amplio, al considerar su similitud fenotípica y clínica, por lo que la historia familiar y el patrón de herencia orientan al tipo de estudios genéticos y analíticos que se deben solicitar.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.