

heaa

fbpn

fmc

Serviço e Disciplina de Clínica Médica

Sessão Clínica- 10/06/2024

Auditório Honor de Lemos Sobral- Hospital Escola Álvaro Alvim

Orientadora: Dr^a Kássia Piraciaba Barboza

Relator: R2- Dr. Victor Cunha Ribeiro

Debatedor: R1- Dr. João Victor Barcelos Durce

Identificação: Sexo masculino, 48 anos, pardo, segurança de condomínio, casado, natural e residente em Campos dos Goytacazes (RJ).

Queixa principal: “pedra nos rins”.

HDA:

Paciente relata que, há cerca de 8 anos, apresentou um episódio de dor abdominal difusa, tipo cólica, de moderada intensidade, com melhora após analgesia, sem recorrência do sintoma e sem alteração do hábito intestinal. Na ocasião, realizou ultrassonografia abdominal que evidenciou um microcálculo em rim direito. Nega antecedentes de cólica nefrética, infecção urinária e/ou eliminação de cálculo renal. Recentemente, realizou nova ultrassonografia, que evidenciou imagens sugestivas de cálculos em ambos os rins, sendo então encaminhado ao nefrologista para investigação metabólica. Relata que ingere um litro de água por dia e não apresenta sintomas urinários. Consome frutas, verduras e legumes regularmente, porém admite alto consumo de sódio e carne. O paciente refere ainda que é muito ansioso e já se encontra em seguimento com psiquiatra. Além disso, apresenta frequentemente parestesia perioral e câimbras em membros inferiores.

- **HPP:** HAS há 3 anos; Ansiedade e depressão.
- **Medicamentos em uso:** Paroxetina 20 mg/dia; Quetiapina 25 mg/dia; Clonazepam 2 mg/dia; Succinato de Metoprolol 25 mg/dia; Perindopril 7 mg + Anlodipino 5 mg/dia.
- **Alergias:** Escopolamina.
- **Cirurgias:** Colecistectomia devido a colelitíase.
- **Hemotransfusão:** Ø
- **História Familiar:** Sem histórico de nefrolitíase. Pais portadores de HAS e DM2.
- **História Social:** Boas condições de moradia, higiene e nutrição. Etilista social; Nega tabagismo ou uso de drogas ilícitas. Sedentário.

Exame Físico: Peso: 90 Kg | Altura: 1,85 m | IMC: 26,3 Kg/m²

Paciente em bom estado geral, lúcido, orientado, acianótico, anictérico, afebril, hidratado, normocorado, eupneico, fascies arredondada, nariz com base larga e braquidactilia (3o pododáctilo). Sinais de Chvostek e Trousseau presentes.

ACV: RCR, 2T, BNF, sem sopros, FC 75 bpm, PA 130x90 mmHg

AR: MV audível bilateralmente, sem ruídos adventícios. FR: 22 irpm. SatO₂ 99% em ar ambiente.

ABD: Globoso, ruídos hidroaéreos presentes, flácido, depressível, indolor, sem massas ou visceromegalias palpáveis. Sinal de Giordano negativo.

Membros inferiores: Sem edema, panturrilhas livres, pulsos periféricos palpáveis e simétricos



Exames Complementares:

USG Renal: Rins tópicos, com forma, contornos e ecogenicidades normais. O rim direito mede 10,7x5,4x4,1 cm. O rim esquerdo mede 10,5x4,5x4,5 cm. Não há evidência de dilatação dos sistemas pielocalicinais. Presença de imagens sugestivas de cálculos medindo 0,7 cm em ambos os rins.

ECG: Normal

Exames realizados		Valores de referência
Hemoglobina	16	12,5 - 17 g/dL
Hematócrito	47,7	37,5 - 51%
Leucócitos	8.000	3600 - 12.000/mm ³
Plaquetas	336.000	150.000 - 450.000/mm ³
Uréla	49	17 - 49 mg/dL
Creatinina	1,05	0,9 - 1,3 mg/dL
Acido úrico	3,3	4,4 - 7,6 mg/dL
Sódio	143	136 - 145 mEq/L
Potássio	3,8	3,5 - 5,1 mEq/L
Cálcio	6,1	8,6 - 10 mg/dL
Fósforo	6,0	2,7 - 4,5 mg/dL
Magnésio	2,0	1,7 - 2,4 mg/dL
pH	7,40	7,32 - 7,43
Bicarbonato	29	22 - 29 mmol/L
PTH	226	12 - 88 pg/ml
25-OH-VitD	34,9	20 - 60 ng/ml
1,25-OH-VitD	66,6	19,9 - 79,3 pg/mL
Fosfatase alcalina	113	30 - 120 U/L
Proteínas totais	8,1	6,4 - 8,3 g/dL
Albumina	4,8	3,5 - 5,2 g/dL
Glicose	75	< 100 mg/dL
HbA1C	5,1	< 5,7%
Triglicerídeos	150	< 150 mg/dL
LDL	87	< 100 mg/dL
TSH	7,06	0,38 - 5,33 µUI/ml
T4 livre	0,98	0,54 - 1,24 ng/dL
Cálcio iônico	0,74	1,02 - 1,27 mmol/L
EAS	pH 6,0 / densidade 1015 / amarelo citrino / 1 leucócito/campo Hemácias ausentes / proteína negativa	

Urina de 24h Volume: 2400 ml	1ª amostra	2ª amostra	Valores de referência
Citrato	892	885	320 – 1240 mg/24h
Oxalato	31,9	30,5	7 – 44 mg/24h
Cistina	38	42	6 – 45 mg/24h
Sódio	345	349	40 – 220 mEq/24h
Potássio	91	86	25 – 125 mEq/24h
Cálcio	39	53	100 – 300 mg/24h
Fósforo	517	738	400 – 1300 mg/24h
Magnésio	125	98	24 – 255 mg/24h
Ácido úrico	1078	1189	250 – 800 mg/24h
Microalbuminúria	38	14	< 30 mg/24h

- 
- – **Discutir hipóteses diagnósticas e conduta –**
- 

HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS

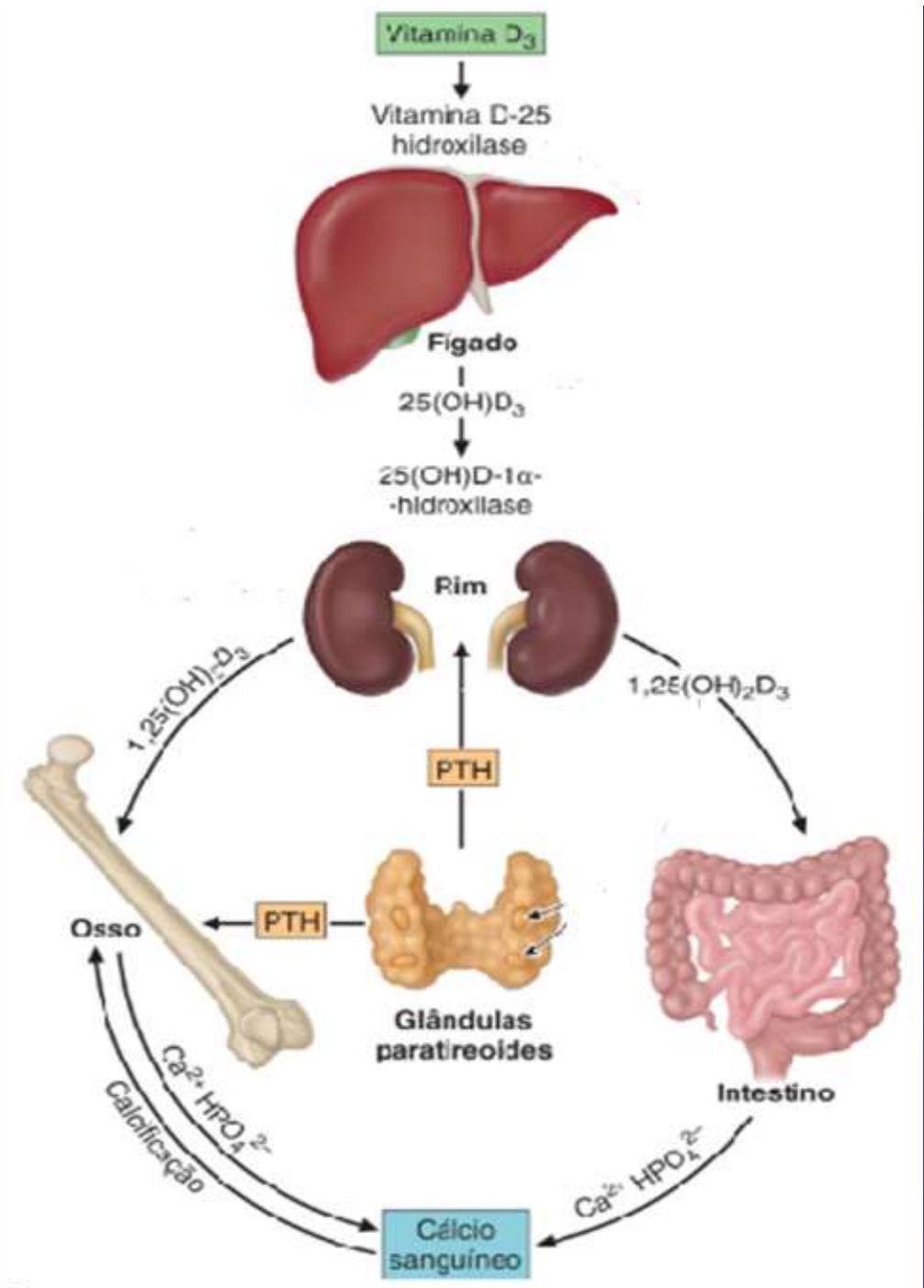
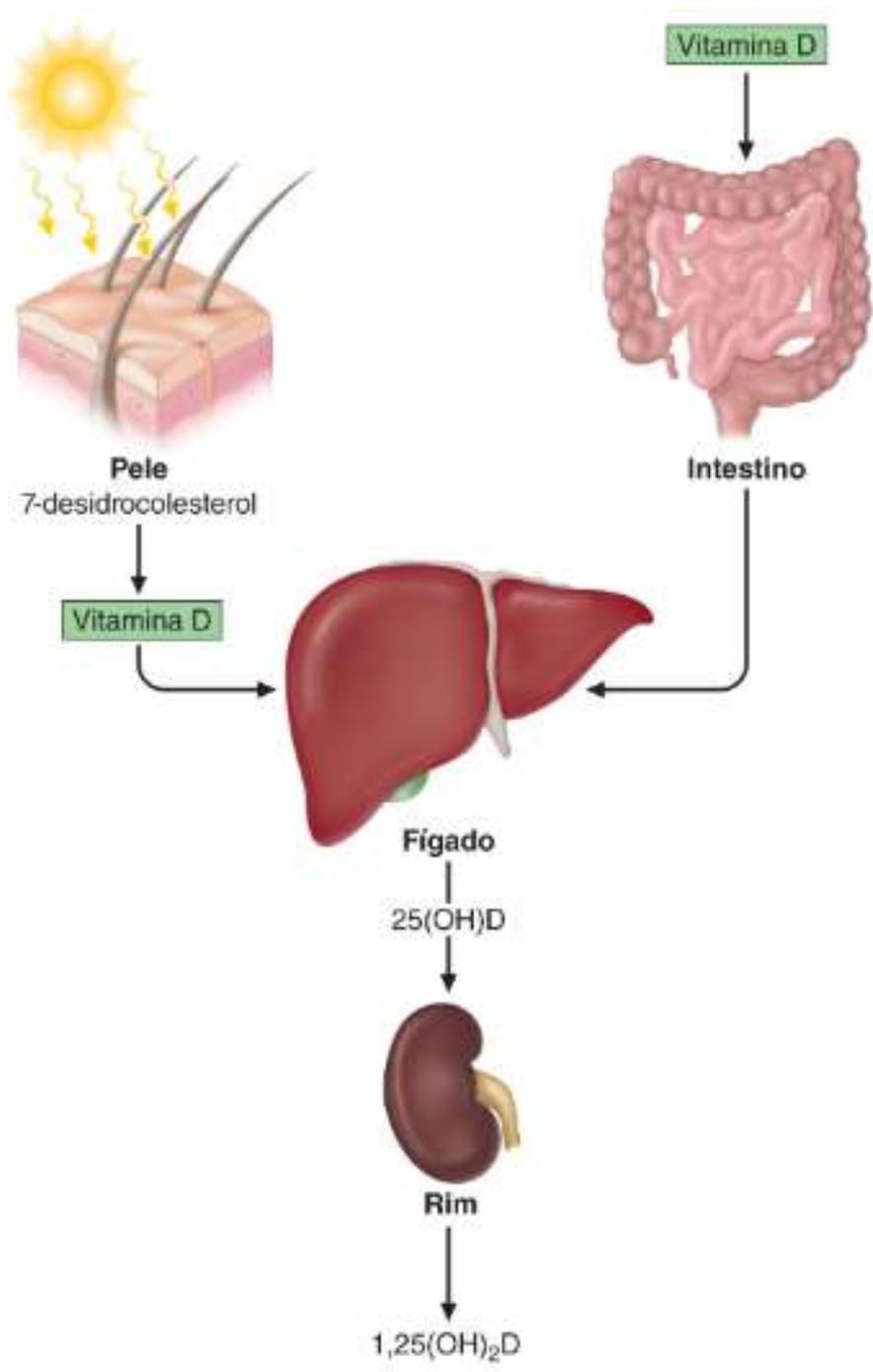


RESUMO

- ✓ Homem, 48 anos, pardo.
- ✓ Nefrolitíase: Pequeno consumo hídrico, alto consumo de carnes e sódio.
- ✓ Características fenotípicas → fãcie arredondada, nariz com base larga e braquidactilia (3º pododãctilo).
- ✓ HPP: HAS, ansiedade e depressãõ.
- ✓ HF: HAS e DM.

RESUMO

- ✓ Hipocalcemia, hiperfosfatemia, PTH aumentado, TSH aumentado e T4 livre normal, magnésio normal.
- ✓ Parestesia perioral e câimbras em membros inferiores. Sinais de Chvostek e Trousseau presentes.
- ✓ ECG normal.
- ✓ USG sem sinais de DRC // presença de cálculos
- ✓ MUC: Paroxetina, Quetiapina, Clonazepam, metoprolol, Perindopril e Anlodipino.



Pseudo-hipoparatiroidismo

- ✓ PHP tipo 1 (A e B), tipo 2 e PPHP
- ✓ Osteodistrofia hereditária de Albright
- ✓ Fascie arredondada, nariz com base larga e braquidactilia (3º pododáctilo).
- ✓ Defeito de genes, que estão localizado no cromossomo 20q13.3, e codifica a subunidade α da proteína G estimuladora ($G_{s\alpha}$).
- ✓ Pseudo-hipoparatiroidismo e Hipotireoidismo.
- ✓ PTH aumentado, Hipocalcemia, Hiperfosfatemia, TSH aumentado, T4 normal e função renal normal.
- ✓ Hipocalciúria no PHP tipo 1 → Baixo risco de nefrolitíase/nefrocalcinose.
- ✓ Catarata, defeitos dentários, depressão, retardo mental e calcificação dos gânglios da base.

Nefrolitíase

- ✓ Citrato inibe formação de cálculo por Ca (Citrato Ur normal)
- ✓ Oxalato de Ca (Oxalato Ur. normal e Ca Ur. baixo)
 - * Hiperoxaluria primária?
- ✓ Fosfato de Ca (Fósforo Ur. normal e Ca Ur. baixo)
 - * Hiperparatireodismo primário?
 - * Acidose tubular renal distal?
- ✓ Hipercalciúria idiopática? (Vit. D normal, Ca Ur. baixo e sérico baixo)
- ✓ Cistinúria (Cistina Ur. Normal)
- ✓ Ácido úrico (Ac. Úrico Ur. alto e sérico baixo; PH de 6)

Conduitas:

- ✓ Internação
- ✓ Reposição de calcio venosa // Troca para oral após melhora laboratorial
- ✓ Painel Genético // dosagem da concentração da subunidade G_{α} da enzima adenilato-ciclase.
- ✓ DMO
- ✓ TC de crânio
- ✓ ECO-TT
- ✓ Suspender paroxetina e quetiapina
- ✓ Iniciar outra medicação anti-depressiva (desvenlafaxina)
- ✓ Ponderar inicio de TTO para hipotireoidismo
- ✓ Iniciar terapia clinica expulsiva do cálculo // ponderar intervenção urológica conforme evolução
- ✓ Diminuir consumo de proteina animal e aumentar ingesta hidrica
- ✓ Iniciar citrato de potassio // Iniciar Alopurinol?

REFERÊNCIAS

- ✓ JAMESON, J. L. et al. Medicina interna de Harrison. 20. ed. Porto Alegre: AMGH, 2020. 2 v.
- ✓ Goldman, Lee e Andrew I. Schafer. *Goldman-Cecil Medicina*. Disponível em: Minha Biblioteca, (26^a edição). Grupo GEN, 2022.

Identificação: Sexo masculino, 48 anos, pardo, segurança de condomínio, casado, natural e residente em Campos dos Goytacazes (RJ).

Queixa principal: “pedra nos rins”.

HDA: Paciente relata que, há cerca de 8 anos, apresentou um episódio de dor abdominal difusa, tipo cólica, de moderada intensidade, com melhora após analgesia, sem recorrência do sintoma e sem alteração do hábito intestinal. Na ocasião, realizou ultrassonografia abdominal que evidenciou um microcálculo em rim direito. Nega antecedentes de cólica nefrética, infecção urinária e/ou eliminação de cálculo renal. Recentemente, realizou nova ultrassonografia, que evidenciou imagens sugestivas de cálculos em ambos os rins, sendo então encaminhado ao nefrologista para investigação metabólica. Relata que ingere um litro de água por dia e não apresenta sintomas urinários. Consome frutas, verduras e legumes regularmente, porém admite alto consumo de sódio e carne. O paciente refere ainda que é muito ansioso e já se encontra em seguimento com psiquiatra. Além disso, apresenta frequentemente parestesia perioral e câimbras em membros inferiores.

HPP: HAS há 3 anos; Ansiedade e depressão.

Medicamentos em uso: Paroxetina 20 mg/dia; Quetiapina 25 mg/dia; Clonazepam 2 mg/dia; Succinato de Metoprolol 25 mg/dia; Perindopril 7 mg + Anlodipino 5 mg/dia.

Alergias:

Escopolamina.

Cirurgias: Colectomia devido a coledite.

Hemotransfusão: Ø

História Familiar: Sem histórico de nefrolite. Pais portadores de HAS e DM2.

História Social: Boas condições de moradia, higiene e nutrição. Etilista social; Nega tabagismo ou uso de drogas ilícitas. Sedentário.

Exame Físico:

Peso: 90 Kg | Altura: 1,85 m | IMC: 26,3 Kg/m²

Paciente em bom estado geral, lúcido, orientado, acianótico, anictérico, afebril, hidratado, normocorado, eupneico, fascies arredondada, nariz com base larga e braquidactilia (3º pododáctilo). Sinais de Chvostek e Trousseau presentes.

ACV: RCR, 2T, BNF, sem sopros, FC 75 bpm, PA 130x90 mmHg

AR: MV audível bilateralmente, sem ruídos adventícios. FR: 22 irpm. SatO₂ 99% em ar ambiente.

ABD: Globoso, ruídos hidroaéreos presentes, flácido, depressível, indolor, sem massas ou visceromegalias palpáveis. Sinal de Giordano negativo.

Membros inferiores: Sem edema, panturrilhas livres, pulsos periféricos palpáveis e simétricos.



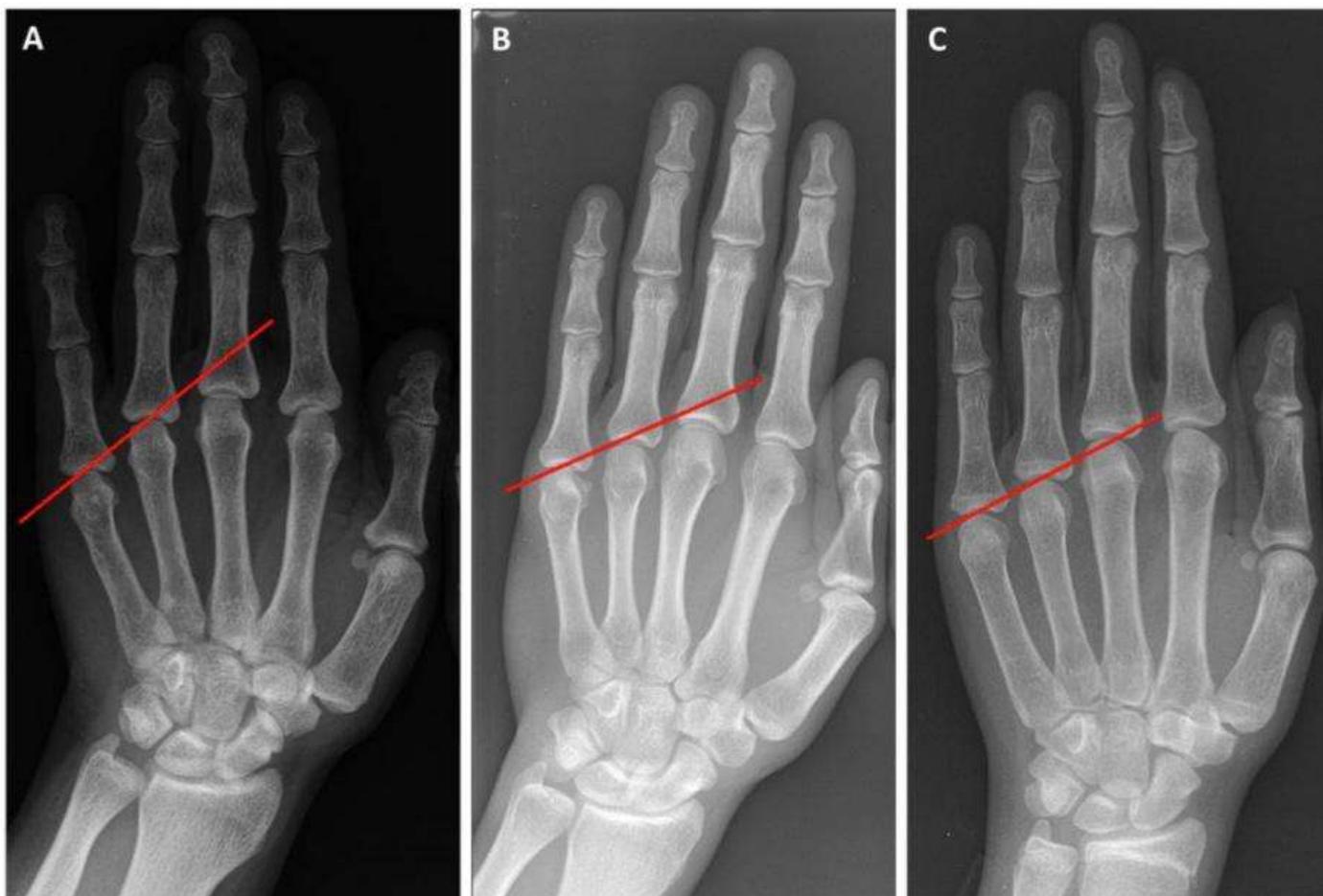
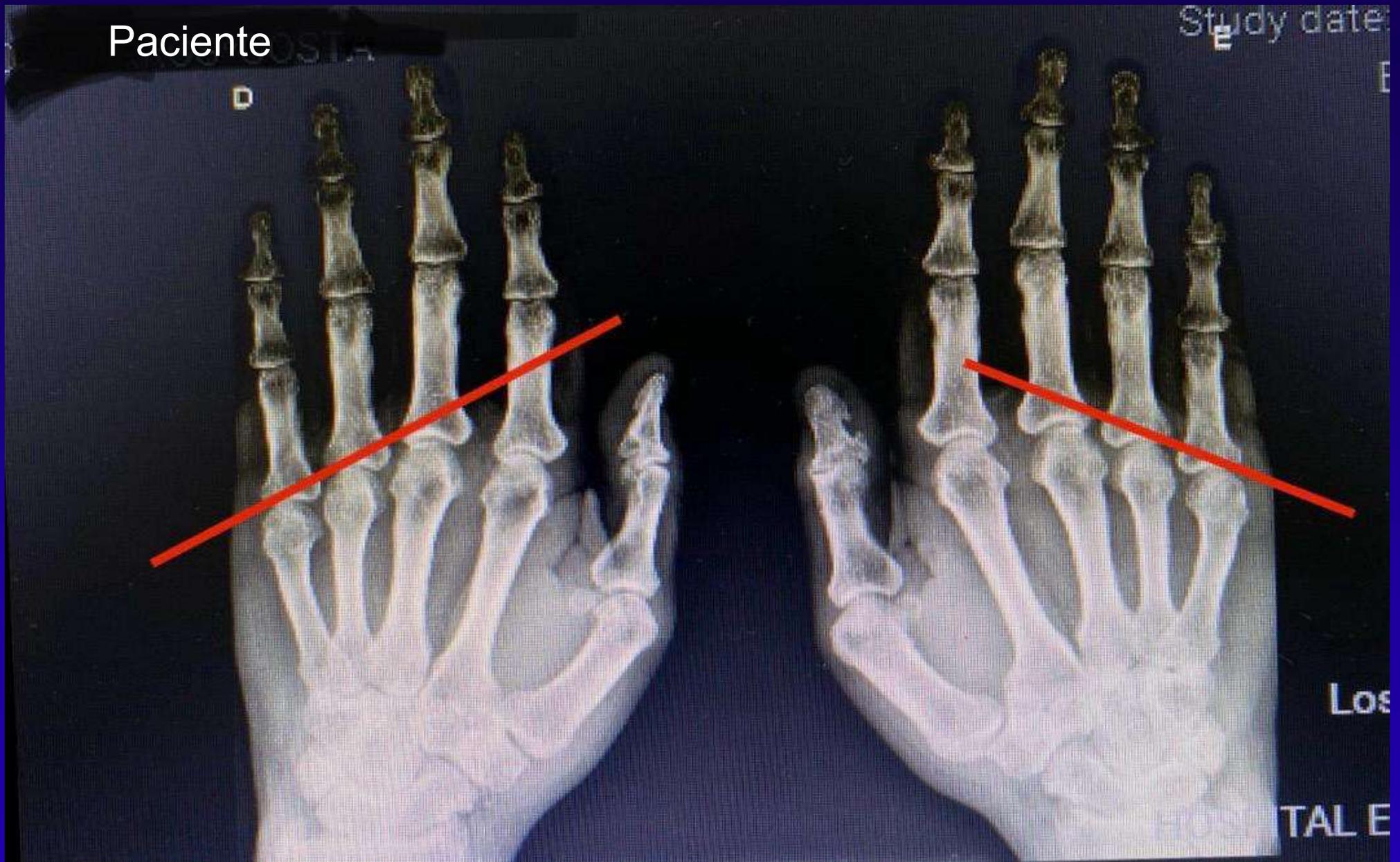


Figura 11 – Sinal do metacarpiano na avaliação de braquidactilia

(A) RX da mão esquerda da paciente 22: sinal do metacarpiano negativo. **(B)** RX da mão esquerda do paciente 25: sinal do metacarpiano negativo, porém um pouco menos evidente do que o da paciente 22. **(C)** RX da mão esquerda da paciente 26: sinal do metacarpiano positivo.

Paciente

Study date:







3.4.1. Caracterização clínica

A caracterização clínica dos pacientes com PHP e PPHP incluiu a avaliação dos estigmas da AHO e, apenas para os pacientes com PHP, a avaliação de catarata, visto que se trata de complicação potencial relacionada ao diagnóstico tardio e/ou tratamento inadequado do PHP.

Os estigmas da AHO considerados foram: face arredondada, braquidactilia, ossificações subcutâneas, retardo mental, baixa estatura e obesidade. Como alguns dos estigmas podem ser subjetivos (ex. face arredondada) ou inespecíficos de PHP/PPHP (ex. obesidade e baixa estatura), seguimos a recomendação do diagnóstico clínico da AHO baseado na presença de, pelo menos, duas das seis manifestações citadas

EXAMES COMPLEMENTARES:

USG Renal: Rins tópicos, com forma, contornos e ecogenicidades normais. O rim direito mede 10,7x5,4x4,1 cm. O rim esquerdo mede 10,5x4,5x4,5 cm. Não há evidência de dilatação dos sistemas pielocalicinais. Presença de imagens sugestivas de cálculos medindo 0,7 cm em ambos os rins.

ECG: Normal.

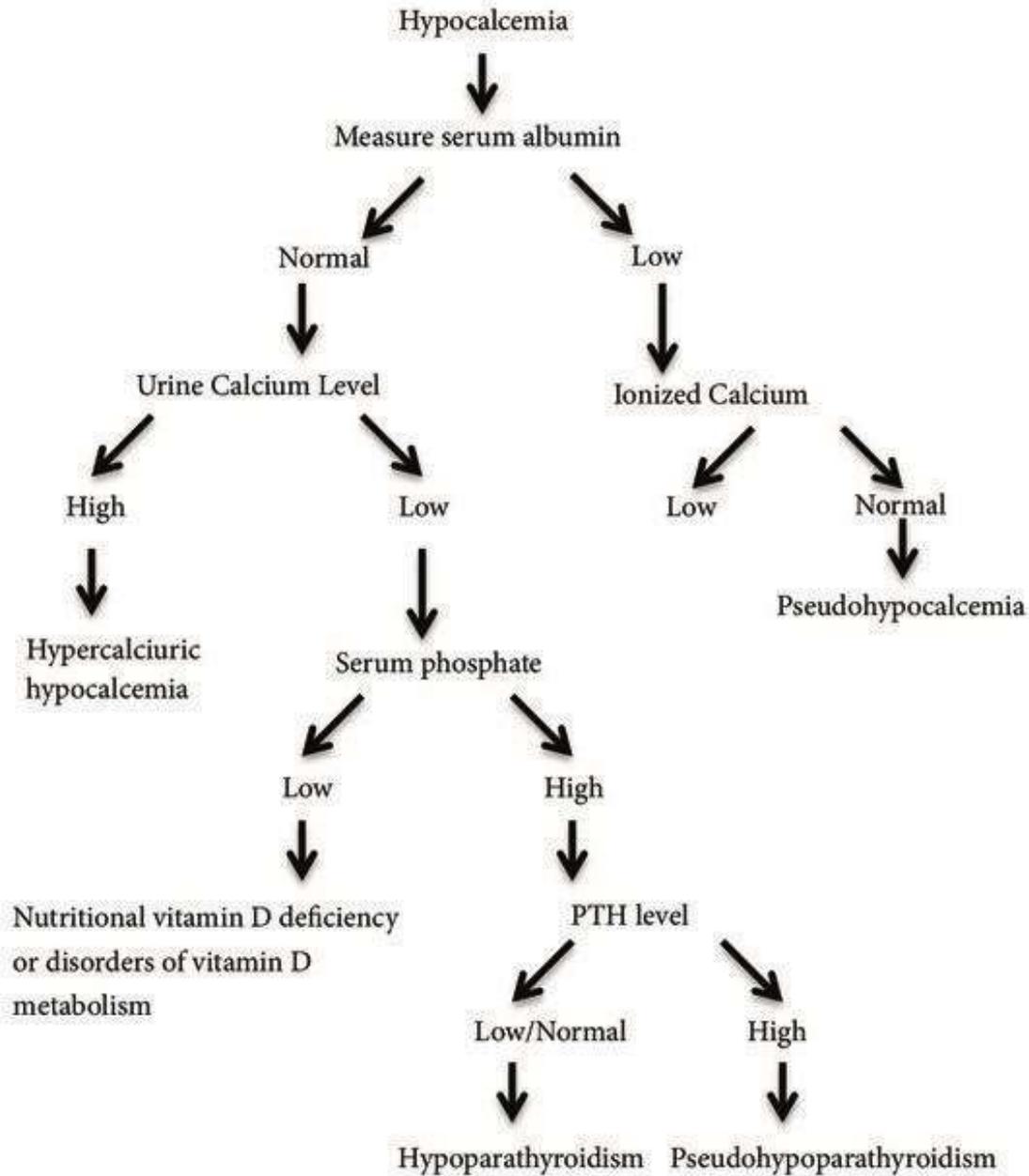
Exames realizados		Valores de referência
Hemoglobina	16	12,5 - 17 g/dL
Hematócrito	47,7	37,5 - 51%
Leucócitos	8.000	3600 - 12.000/mm ³
Plaquetas	336.000	150.000 - 450.000/mm ³
Uréia	49	17 - 49 mg/dL
Creatinina	1,05	0,9 - 1,3 mg/dL
Acido urico	3,3	4,4 - 7,6 mg/dL
Sódio	143	136 - 145 mEq/L
Potássio	3,8	3,5 - 5,1 mEq/L
Cálcio	6,1	8,6 - 10 mg/dL
Fósforo	6,0	2,7 - 4,5 mg/dL
Magnésio	2,0	1,7 - 2,4 mg/dL
pH	7,40	7,32 - 7,43
Bicarbonato	29	22 - 29 mmol/L
PTH	226	12 - 88 pg/ml
25-OH-VitD	34,9	20 - 60 ng/ml
1,25-OH-VitD	66,6	19,9 - 79,3 pg/mL
Fosfatase alcalina	113	30 - 120 U/L
Proteínas totais	8,1	6,4 - 8,3 g/dL
Albumina	4,8	3,5 - 5,2 g/dL
Glicose	75	< 100 mg/dL
HbA1C	5,1	< 5,7%
Triglicerídeos	150	< 150 mg/dL
LDL	87	< 100 mg/dL
TSH	7,06	0,38 - 5,33 µUI/ml
T4 livre	0,98	0,54 - 1,24 ng/dL
Cálcio iônico	0,74	1,02 - 1,27 mmol/L
EAS	pH 6,0 / densidade 1015 / amarelo citrino / 1 leucócito/campo Hemácias ausentes / proteína negativa	

Urina de 24h Volume: 2400 ml	1ª amostra	2ª amostra	Valores de referência
Citrato	892	885	320 – 1240 mg/24h
Oxalato	31,9	30,5	7 – 44 mg/24h
Cistina	38	42	6 – 45 mg/24h
Sódio	345	349	40 – 220 mEq/24h
Potássio	91	86	25 – 125 mEq/24h
Cálcio	39	53	100 – 300 mg/24h
Fósforo	517	738	400 – 1300 mg/24h
Magnésio	125	98	24 – 255 mg/24h
Ácido úrico	1078	1189	250 – 800 mg/24h
Microalbuminúria	38	14	< 30 mg/24h
Creatinina excretada	21 mg/Kg	23,2 mg/Kg	18 – 25 mg/Kg (homem)



– Discutir hipóteses diagnósticas e conduta –





Diagnostic Approach to Hypocalcemia in Newborn Period and Infancy. *Modified from Root AW, Diamond FB. (2008) Disorders of Mineral Homeostasis in the Newborn, Infant, Child, and Adolescent. In: Sperling MA, editor. Pediatric Endocrinology, 3rd ed. Philadelphia: Saunders/Elsevier. p. 686-769.

O PTH é um hormônio secretado pelas paratireoides em resposta a quedas nas concentrações plasmáticas de cálcio ionizado, visando conservar a normocalcemia. Os níveis séricos de cálcio são mantidos dentro de uma faixa estreita de normalidade à custa das ações do PTH, que envolvem: (a) reabsorção óssea, com liberação de cálcio a partir do reservatório esquelético; (b) reabsorção renal de cálcio e excreção de fósforo e (c) aumento indireto da absorção intestinal de cálcio através da produção renal do metabólito ativo da vitamina D (1,25-di-hidroxitamina D ou calcitriol) (19).

O PHP constitui um grupo de doenças nas quais há resistência renal ao PTH, resultando em hipocalcemia e hiperfosfatemia. Antigamente, a resistência ao PTH era confirmada pelo teste de *Ellsworth-Howard* que analisa a excreção urinária de AMPc e de fosfato após a infusão de PTH bovino (20). De acordo com esta resposta, o PHP pode ser classificado em

EXAMES COMPLEMENTARES:

TC de Abdome e Pelve: Múltiplos pequenos cálculos calicianos em ambos os rins, o maior no rim direito medindo 0,44 cm.

USG Cervical: Tireoide com ecogenicidade aumentada e ecotextura discretamente heterogênea; Paratireoides não identificadas.

Cintilografia de paratireoide: Baixa probabilidade de processos patológicos em paratireoides (adenoma e hiperplasia).

Densitometria óssea: Normal.

TRATAMENTO INICIAL:

- **Orientamos dieta para profilaxia de nefrolitíase e iniciamos Citrato de Potássio 5 mEq/dia**
- **Trocamos Acertanlo (Perindopril 7 mg + Anlodipino 5 mg) por Acertalix (Perindopril 5 mg + Indapamida 1,25 mg)**
- **Iniciamos Carbonato de Cálcio 500 mg 2 comprimidos 3x/dia longe das refeições (reposição de cálcio)**
- **Iniciamos Carbonato de Cálcio 500 mg 1 comprimido junto com o café, almoço e jantar (quelante de fósforo)**
- **Repetir exames laboratoriais em 1 mês (uréia, creatinina, ácido úrico, eletrólitos, PTH)**
- **Retorno em 45 dias**

J Pediatr. 2018 August ; 199: 263–266. doi:10.1016/j.jpeds.2018.03.003.

Prevalence of Nephrocalcinosis in Pseudohypoparathyroidism: Is Screening Necessary?

David W. Hansen, MD, MPH¹, Todd D. Nebesio, MD¹, Linda A. DiMeglio, MD, MPH¹, Erica A. Eugster, MD¹, and Erik A. Imel, MD^{1,2}

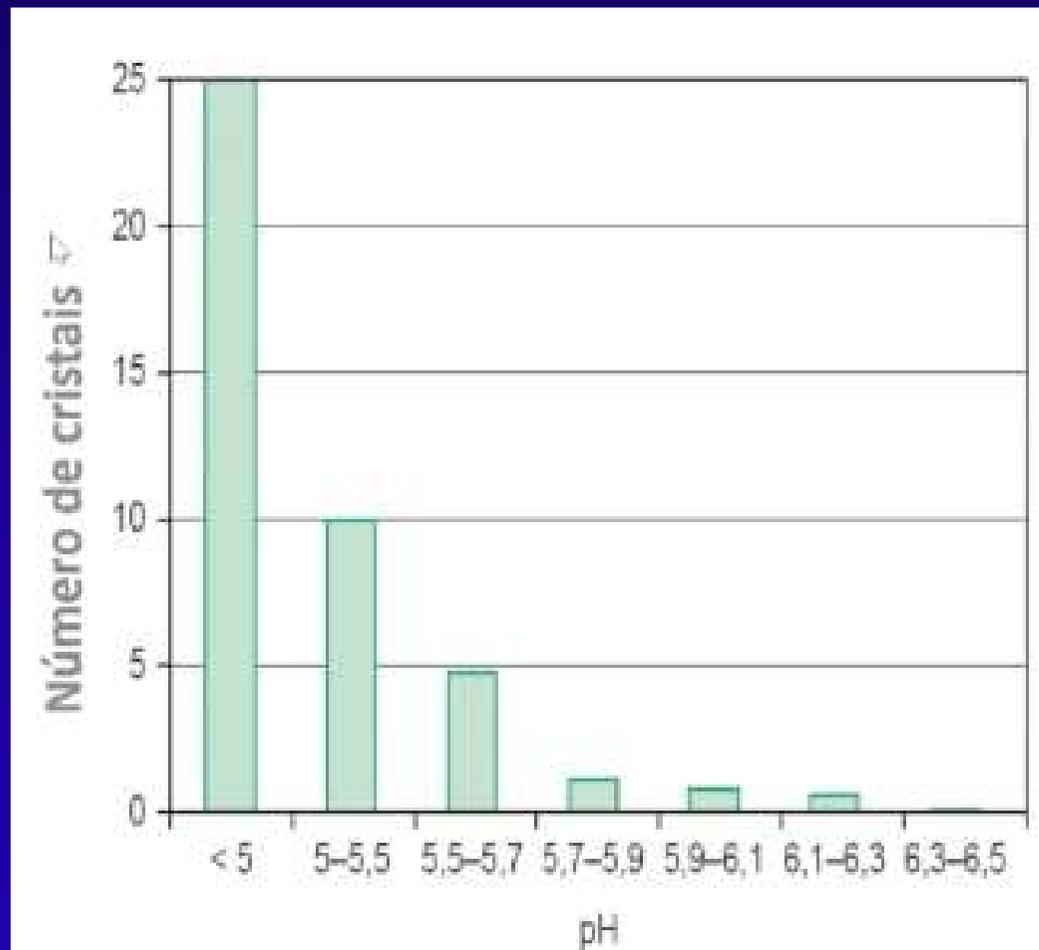
We demonstrate the absence of nephrocalcinosis in a clinical cohort of subjects with PHP.³ There were no cases of nephrocalcinosis detected in 49 imaging studies amongst 19 patients with PHP followed to a median age of 14.6 years (range 6.1 to 32.5 years). This confirms the assertions of multiple authors that these patients should not be expected to be at high risk for nephrocalcinosis based on data from animal models including the tissue specific imprinting of *GNAS* and the persistent anticalciuric effect of PTH in PHP^{6, 12}.

Exames realizados		Após Tiazídico + Carb. Ca	Após Tiazídico + Carb Ca + Calcitriol	Valores de referência
Hemoglobina	16			12,5 - 17 g/dL
Hematócrito	47,7			37,5 - 51%
Leucócitos	8.000			3600 - 12.000/mm ³
Plaquetas	336.000			150.000 - 450.000/mm ³
Uréia	49	50	46	17 - 49 mg/dL
Creatinina	1,05	1,21	1,10	0,9 - 1,3 mg/dL
Ácido úrico	3,3	4,1	4,2	4,4 - 7,6 mg/dL
Sódio	143	142	144	136 - 145 mEq/L
Potássio	3,8	4,0	3,8	3,5 - 5,1 mEq/L
Cálcio	6,1	6,7	9,4	8,6 - 10 mg/dL
Fósforo	6,0	5,4	3,7	2,7 - 4,5 mg/dL
Magnésio	2,0	1,8	2,1	1,7 - 2,4 mg/dL
pH	7,40			7,32 - 7,43
Bicarbonato	29			22 - 29 mmol/L
PTH	226	189	220	12 - 88 pg/ml
25-OH-VitD	34,9			20 - 60 ng/ml
1,25-OH-VitD	66,6			19,9 - 79,3 pg/mL
Fosfatase alcalina	113			30 - 120 U/L
Proteínas totais	8,1			6,4 - 8,3 g/dL
Albumina	4,8	4,7	4,6	3,5 - 5,2 g/dL
Glicose	75			< 100 mg/dL
HbA1C	5,1			< 5,7%
Triglicerídeos	150			< 150 mg/dL
LDL	87			< 100 mg/dL
TSH	7,06	4,15	6,32	0,38 - 5,33 µUI/ml
T4 livre	0,98			0,54 - 1,24 ng/dL
Cálcio Iônico	0,74		1,12	1,02 - 1,27 mmol/L
EAS	pH 6,0			

Urina de 24h Volume: 2400 ml	1ª amostra	2ª amostra	Após o tratamento	Valores de referência
Citrato	892	885		320 – 1240 mg/24h
Oxalato	31,9	30,5		7 – 44 mg/24h
Cistina	38	42		6 – 45 mg/24h
Sódio	345	349		40 – 220 mEq/24h
Potássio	91	86		25 – 125 mEq/24h
Cálcio	39	53	25 mg/24h	100 – 300 mg/24h
Fósforo	517	738		400 – 1300 mg/24h
Magnésio	125	98		24 – 255 mg/24h
Ácido úrico	1078	1189		250 – 800 mg/24h
Microalbuminúria	38	14		< 30 mg/24h
Creatinina excretada	21 mg/Kg	23,2 mg/Kg		18 – 25 mg/Kg (homem)

A solubilidade do ácido úrico depende do pH urinário

pH urinário: 2ª micção matutina após jejum de 12h
(medido em pHmetro)



INTRODUÇÃO: A primeira doença humana atribuída à resistência hormonal foi o pseudo-hipoparatiroidismo (PHP), uma doença rara caracterizada por hipocalcemia, hiperfosfatemia e níveis elevados de hormônio paratireoideiano (PTH) na presença de função renal normal, quadro condizente com resistência ao PTH. A classificação original do PHP leva em consideração a osteodistrofia hereditária de *Albright* (AHO): presente no PHP1a e ausente no PHP1b. Na medida em que as bases moleculares do PHP têm sido compreendidas, uma classificação baseada no genótipo tem surgido. Segundo ela, pacientes com PHP1a apresentam mutações na região codificadora da $G_s\alpha$ do *GNAS* e o padrão de herança é autossômico dominante relacionado à transmissão materna. Por outro lado, o PHP1b é

CLINICAL CASE SEMINAR

Phenotypic and Molecular Genetic Aspects of Pseudohypoparathyroidism Type Ib in a Greek Kindred: Evidence for Enhanced Uric Acid Excretion Due to Parathyroid Hormone Resistance

ELENA LASPA, MURAT BASTEPE, HARALD JÜPPNER, AND AGATHOCLES TSATSOULIS

Department of Medicine, Division of Endocrinology, University of Ioannina (E.L., A.T.), 45110 Ioannina, Greece; and Endocrine Unit, Department of Medicine, Massachusetts General Hospital (M.B., H.J.), and Pediatric Nephrology (H.J.), MassGeneral Hospital for Children, and Harvard Medical School, Boston, Massachusetts 02114

Segundo ela, pacientes com PHP1a apresentam mutações na região codificadora da $G_s\alpha$ do *GNAS* e o padrão de herança é autossômico dominante relacionado à transmissão materna. Por outro lado, o PHP1b é

foi semelhante nos dois grupos. DISCUSSÃO E CONCLUSÃO: Nenhuma das classificações do PHP foi capaz de prever gravidade ou o curso clínico da doença. Porém, o diagnóstico do PHP1a baseado no genótipo possibilitou a identificação precoce de uma paciente, a exclusão de PHP1a na filha de outra paciente e o aconselhamento genético em duas famílias. O

PSEUDO- HIOPARATIREOIDISMO

- FISILOGIA HUMANA: REGULAÇÃO DA CALCEMIA PELO PTH E VITAMINA D ASSIM COMO FÓSFORO E O FATOR DE CRESCIMENTO DE FIBROBLASTOS 23
- SÍNDROME RARA DE CAUSA GENÉTICA
- HIPOCALCEMIA+ HIPERFOSFATEMIA + PTH ELEVADO
- RESISTÊNCIA PERIFÉRIA A AÇÃO DO PTH
- MUTAÇÃO DO GENE GNAS1- INCAPACIDADE DE ACOPLAMENTO DA PROTEINA G NOS RECEPTORES DE PTH LEVANDO A AUSÊNCIA DE EFEITO DESTE HORMÔNIO AO LIGAR-SE AO SEU RECEPTOR.
- EX: OSTEODISTROFIA HEREDITÁRIA DE ALBRIGHT (TIPO 1)

OSTEODISTROFIA HEREDITÁRIA DE ALBRIGHT

- FÁSCIES ARREDONDADAS
- BAIXA ESTATURA
- METACARPOS CURTOS
- SÍNDROME METABÓLICA E APNEIA DO SONO SÃO FREQUENTES
- BRAQUIDACTILIA

TRATAMENTO

- REPOSIÇÃO DE CÁLCIO E DE VITAMINA D OBJETIVANDO A NORMOCALCEMIA

REFERÊNCIAS

- Avaliação fenotípica dos defeitos moleculares no GNAS em pacientes com pseudo-hipoparatiroidismo (PHP) e pseudopseudo-hipoparatiroidismo (PPHP). Tese Doutorado - Mariana Tenorio Antunes Reis. SP - 2014.
- Aspectos Clínicos e Neurorradiológicos do Pseudo-hipoparatiroidismo. Arq Neuropsiquiatr 1997; 55 (1): 139-143
- Furukawa Y, Sohn H, Unakami H, Yumita S. Treatment of pseudohypoparathyroidism with 1 alpha-hydroxyvitamin D3. Contrib Nephrol. 1980;22:68-73. doi: 10.1159/000385989. PMID: 7398339.
- Lee S, Mannstadt M, Guo J, Kim SM, Yi HS, Khatri A, Dean T, Okazaki M, Gardella TJ, Jüppner H. A Homozygous [Cys25]PTH(1-84) Mutation That Impairs PTH/PTHrP Receptor Activation Defines a Novel Form of Hypoparathyroidism. J Bone Miner Res. 2015 Oct;30(10):1803-13. doi: 10.1002/jbmr.2532. Epub 2015 Jun 8. PMID: 25891861; PMCID: PMC4580526.
- Diagnostic Approach to Hypocalcemia in Newborn Period and Infancy. *Modified from Root AW, Diamond FB. (2008) Disorders of Mineral Homeostasis in the Newborn, Infant, Child, and Adolescent. In: Sperling MA, editor. Pediatric Endocrinology, 3rd ed. Philadelphia: Saunders/Elsevier. p. 686-769.
- [Kidney stones in adults: Uric acid nephrolithiasis – UpToDate](#)
- Laspa, E., et al. Phenotypic and Molecular Genetic Aspects of Pseudohypoparathyroidism Type Ib in a Greek Kindred: Evidence for Enhanced Uric Acid Excretion Due to Parathyroid Hormone Resistance. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 89 (12): 5942-5947. 2004.