

PSEUDO-HIPOPATIREOIDISMO: RELATO DE CASO

Resumo

Fundamentação teórica/Introdução: O pseudo-hipoparatiroidismo (PHP) faz parte de um grupo incomum de doenças que se caracteriza pela resistência dos órgãos-alvo ao paratormônio (PTH), produzida por uma série de alterações genéticas, principalmente devido a uma perda de sinalização mediada pela proteína G. As manifestações clínicas cursam com hipocalcemia, hiperfosfatemia e níveis elevados de PTH, com ou sem sintomas, além da associação com outras endocrinopatias, mostrando a importância da sua identificação e tratamento, visto as diversas alterações metabólicas presentes. **Objetivos:** Relatar o caso de pseudo-hipoparatiroidismo. **Delineamento/Métodos:** Relato de caso. **Resultados:** Homem, 13 anos, com transtorno autista, vem para avaliação apresentando PTH elevado (PTH=205 pg/mL) com cálcio e fósforo normal, associado a hipotireoidismo primário. Aventada a hipótese de hiperparatiroidismo primário normocalcêmico, foi solicitado cintilografia da paratireóide que evidenciou leve concentração focal do radiotraçador na topografia, devendo ser considerada a hipótese de hiperplasia. Ecografia cervical sem alterações. Raio X de bacia evidenciando osteopenia. Nas consultas subsequentes o cálcio foi reduzindo até alcançar níveis abaixo do normal associado ao aumento do fósforo. AMP cíclico mostrou valor aproximadamente 10 vezes acima do valor de referência. Foi iniciado tratamento com reposição de cálcio e vitamina D. **Conclusão:** A partir dos achados de PTH elevado, hipocalcemia e hiperfosfatemia, além dos sinais radiológicos, concluiu-se diagnóstico de pseudo-hipoparatiroidismo, sem fenótipo tradicional, iniciando expressão da mutação na adolescência. O tratamento indicado consiste na normalização dos níveis de cálcio e fósforo, através da suplementação de cálcio, vitamina D e diuréticos tiazídicos. Ademais, endocrinopatias associadas como hipotireoidismo, se presentes, são tratadas com reposição hormonal. Desta forma, tratando-se de uma doença atípica, fica claro a relevância de sua identificação, bem como seu tratamento e de possíveis comorbidades relacionadas. Paciente teve grande melhora dentro dos instrumentos de avaliação do transtorno autista, associação já descrita na literatura.

Palavras chave: Pseudo-hipoparatiroidismo, Resistência ao PTH, Hipocalcemia, Hiperfosfatemia, PTH elevado.