

Hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria

ORPHA:30924

Sinónimos	:	HOMG1	<u>CIE-10</u>	:	E83.4
		HSH	<u>OMIM</u>	:	<u>602014</u>
		Hipomagnesemia causada por malabsorción selectiva de magnesio	<u>UMLS</u>	:	-
		Hipomagnesemia intestinal con hipocalcemia secundaria	<u>MeSH</u>	:	-
		Hipomagnesemia intestinal tipo 1	<u>GARD</u>	:	-
		PHSH	<u>MedDRA</u>	:	-
Prevalencia	:	<1 / 1 000 000			
Herencia	:	Autosómico recesivo			
Edad de inicio o aparición	:	Infancia Neonatal			



Toda la información y documentos presentes en este portal tienen como único propósito el de informar. No pretenden de ningún modo sustituir el cuidado y asesoramiento de un médico especialista. Este material, por tanto, no debería usarse como base para el diagnóstico y tratamiento

Resumen

Definición de la enfermedad

La hipomagnesemia primaria con hipocalcemia secundaria (PHSH) es una forma de hipomagnesemia primaria familiar (FPH, consulte este término), que se caracteriza por hipomagnesemia grave e hipocalcemia secundaria asociadas con síntomas neurológicos, que incluyen convulsiones generalizadas, tetania y espasmos musculares. La PHSH puede ser letal o puede dar lugar a complicaciones neurológicas crónicas irreversibles.

Epidemiología

Hasta la fecha, se han descrito aproximadamente 100 casos en la literatura. Ambos sexos resultan afectados por igual.

Descripción clínica

Su aparición se produce a menudo en el periodo neonatal y siempre antes del final del primer año de vida. En su presentación inicial, las convulsiones generalizadas y recurrentes que son refractarias a la terapia convulsiva convencional constituyen el síntoma predominante. Otras características adicionales que se observan en el periodo neonatal incluyen tetania (resistente a la terapia con calcio), retraso en el desarrollo, agitación, temblores, espasmos musculares, y cianosis perioral. También puede observarse arritmia cardíaca.

Etiología

Esta enfermedad está causada por las mutaciones en el gen *TRPM6* (9q21.13), que codifica el canal potencial receptor transitorio de cationes de potencial tipo 6 de la subfamilia M, son responsables de esta enfermedad. El distintivo fisiopatológico de la PHSH es una absorción intestinal defectuosa de magnesio (Mg) acompañada por la pérdida renal de Mg como consecuencia de un defecto de reabsorción en el túbulo contorneado distal. El defecto renal sólo se detecta tras una prueba de sobrecarga intravenosa de Mg. La hipocalcemia parece estar causada por la liberación disminuida de la hormona paratiroidea (PTH) resultante de una hipomagnesemia profunda.

Métodos diagnósticos

El diagnóstico se basa en los hallazgos de laboratorio que revelan niveles de Mg en suero muy reducidos acompañados por hipocalcemia y niveles de PTH apenas detectables. Los valores de calcio (Ca) en orina son normales. Los defectos renales pueden ser objetivados tras una prueba de sobrecarga intravenosa de Mg. El diagnóstico se confirma mediante el cribado genético de *TRPM6*. Se ha descrito un caso de calcificación bilateral de los ganglios basales mediante tomografía computarizada cerebral.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluye los síndromes de Gitelman y Bartter, hipomagnesemia familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis primaria sin afectación ocular grave (consulte estos términos) y raquitismo nutricional.

Consejo genético

La transmisión es de carácter autosómico recesivo. Debe ofrecerse consejo genético a las parejas en riesgo (cuando ambos individuos son portadores de una mutación causante de la enfermedad) informándoles de que tienen el 25% de probabilidad de tener un hijo afectado.

Manejo y tratamiento

Su manejo es fundamentalmente sintomático y el tratamiento estándar consiste en la administración exclusiva de Mg de por vida. Durante las fases sintomáticas, es preferible la administración intravenosa o intramuscular, mientras que la terapia de mantenimiento suele

consistir en una administración oral de altas dosis de Mg. Sin embargo, debido a los efectos secundarios gastrointestinales, algunos pacientes requieren Mg parenteral adicional.

Pronóstico

El pronóstico de la PHSH depende de la rapidez del diagnóstico. De hecho, el retraso en el diagnóstico, o el retraso en la administración de un tratamiento apropiado pueden dar lugar a convulsiones que pueden resultar letales o dar lugar a complicaciones neurológicas crónicas irreversibles.

Revisores expertos

- Dr Rosa VARGAS-POUSSOU

Última actualización: Febrero 2014



Aportaciones