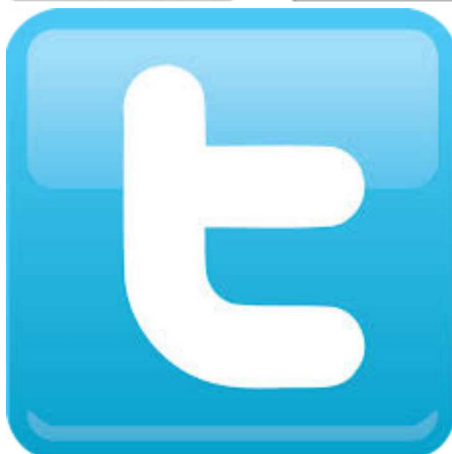


Hipomagnesemia primaria familiar con normocalciuria y normocalcemia

ORPHA:34527		<u>CIE-10</u> :	E83.4	
Sinónimos	:	-	<u>OMIM</u> :	611718 613882 616418
Prevalencia	:	<1 / 1 000 000	<u>UMLS</u> :	-
Herencia	:	Autosómico dominante o Autosómico recesivo	<u>MeSH</u> :	-
Edad de inicio o aparición:	Infancia Adolescencia	<u>GARD</u> :	-	
		<u>MedDRA</u> :	-	



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 familiar con normocalciuria y normocalcemia (FPHNN) es un tipo de hipomagnesemia primaria familiar (FPH, consulte este término), que se caracteriza por valores de magnesio (Mg) disminuidos en suero acompañados por valores de Mg en orina inapropiadamente normales (es decir, hipomagnesemia renal). Los síntomas típicos son debilidad en las extremidades, vértigo, dolores de cabeza, convulsiones, reflejos tendinosos bruscos y retraso psicomotor de leve a moderado.

Epidemiología

Hasta la fecha, se han descrito menos de 10 casos (3 familias) en la literatura.

Descripción clínica

La edad de aparición es variable y oscila entre los 3 meses y los 15 años dependiendo de los genes y las mutaciones implicadas. Clínicamente, la enfermedad se caracteriza por debilidad en las extremidades, vértigo, dolores de cabeza, convulsiones, retraso psicomotor de leve a moderado, retraso en el habla y en el desarrollo en el lenguaje, y reflejos tendinosos bruscos. En pacientes con mutaciones en el gen *EGF* puede observarse cierto grado de discapacidad intelectual.

Etiología

La FPHNN está causada por mutaciones en los genes *CNNM2* (10q23.32) o *EGF* (4q25). El gen *CNNM2* codifica para la ciclina M2, una proteína ubicua, que se expresa predominantemente en la rama gruesa ascendente del asa de Henle y en el túbulo contorneado distal renal, donde se cree que contribuye a un mecanismo sensor de Mg. El gen *EGF* codifica una hormona magnesiotrópica y las mutaciones en este gen conllevan a una extrusión basolateral deficiente del pro-EGF. En consecuencia, el receptor EGF renal (EGFR) está inadecuadamente estimulado, resultando en una activación insuficiente del canal epitelial de Mg TRPM6 y, de este modo, una pérdida de Mg. Por lo tanto, se observa un defecto de reabsorción renal de Mg debido a la incapacidad del riñón para reducir la excreción urinaria de Mg en condiciones de bajos niveles de Mg sérico.

Métodos diagnósticos

El diagnóstico se basa en los hallazgos de laboratorio que revelan valores de Mg en suero muy reducidos en ausencia de otras alteraciones electrolíticas, normocalcemia, valores de calcio (Ca) en orina bajos o normales, y valores de Mg en orina normales. Se han observado que los signos de Chvostek y Trousseau son negativos. El diagnóstico se confirma mediante estudio genético de *CNNM2* y *EGF*.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluye otras formas de FPH con excreción urinaria de calcio normal, como en el caso de algunos pacientes con síndrome de Bartter clásico (consulte este término).

Consejo genético

La transmisión puede ser autosómica dominante para portadores con mutaciones en el gen *CNNM2*, o autosómica recesiva para portadores con mutaciones en el gen *EGF*. Debe ofrecerse consejo genético a las parejas en riesgo, informándoles de la posibilidad de tener un hijo afectado.

Manejo y tratamiento

El tratamiento de la FPHNN es principalmente sintomático e incluye una terapia de

suplementación del Mg.

Pronóstico

La gravedad de la enfermedad es variable.

Última actualización: Febrero 2014



Aportaciones