

## Hipoparatiroidismo primário em lactente - relato de caso

### Primary hypoparathyroidism in infants – case report

DOI:10.34119/bjhrv5n6-102

Recebimento dos originais: 24/10/2022

Aceitação para publicação: 24/11/2022

#### **Jonathan Fernandes dos Santos Costa**

Graduando em Medicina

Instituição: Faculdade da Saúde e Ecologia Humana (FASEH)

Endereço: R. São Paulo, 958, Parque Jardim Alterosa, Vespasiano - MG, CEP: 33200-000

E-mail: jonathansantos18041997@gmail.com

#### **Larah Luísa Cardoso Campos**

Graduanda em Medicina

Instituição: Universidade de Itaúna (UI)

Endereço: Rodovia MG, 431 KM, S/N, Itaúna - MG, CEP: 35680-142

E-mail: larahcardoso15@gmail.com

#### **Helena D'Ávila Lemos Gontijo**

Residente em Pediatria

Instituição: Hospital Municipal Odilon Behrens

Endereço: R. Formiga, 50, São Cristovão, Belo Horizonte - MG, CEP: 31110-430

E-mail: lenagontijo@gmail.com

### **RESUMO**

O hipoparatiroidismo primário do lactente é uma condição rara que possui como sinal característico a hipocalcemia e hiperfosfatemia em recém-nascidos. Devido a sua raridade, há dificuldade em seu rápido diagnóstico, contribuindo, assim, para um desequilíbrio iônico, gerando os sinais e sintomas recorrentes. O aparecimento desta patologia está relacionado com alterações estruturais ou funcionais na glândula paratireoide ou como consequência de síndromes genéticas. Este relato trata-se de um lactente masculino de 01 mês de vida que após movimentos repetitivos em membros superiores e versão ocular foi admitido no Hospital Municipal Odilon Behrens, Belo Horizonte. A partir da associação entre a história clínica, o exame físico e os dados laboratoriais, sobretudo a hipocalcemia, foi constatado o hipoparatiroidismo. O objetivo deste relato de caso é apresentar os sinais e sintomas do lactente em questão assim como evidenciar o manejo adotado na conduta deste caso, tendo em vista que seu diagnóstico precoce pode evitar agravamentos como convulsões, tetania e distúrbios cardíacos.

**Palavras-chave:** Hipoparatiroidismo congênito, Hipocalcemia, Hormônio da paratireoide, Relato de caso.

### **ABSTRACT**

Primary infant hypoparathyroidism is a rare condition that has hypocalcemia and hiperphosphatemia in newborns as clinical characteristics signs. Due to its scarce epidemiology, there is difficulty in its proper diagnosis, thus contributing to an ionic imbalance, generating recurrent signs and symptoms. The physiopathology is related to structural or functional

changes in the parathyroid gland or as a consequence of genetic syndromes. This report refers to a 1-month-old male infant who, after repetitive movements in the upper limbs and ocular version, was admitted to the Municipal Hospital Odilon Behrens, Belo Horizonte. From the association between clinical history, physical examination and laboratory data, especially hypocalcemia, hypoparathyroidism was found. The purpose of this case report is to present the signs and symptoms of the infant in question as well as to show the management adopted in the conduction of this case, considering that its early diagnosis can prevent severe complications such as seizures, tetany and heart attacks.

**Keywords:** Congenital hypoparathyroidism, Hypocalcemia, Parathyroid hormone, Case report.

## 1 INTRODUÇÃO

O hipoparatiroidismo primário do lactente (HL) é uma condição rara, com escassez de dados epidemiológicos, que tem como sinal característico a hipocalcemia devido à baixa ou nenhuma produção de paratormônio (PTH)<sup>1,2</sup>. Devido aos sinais e sintomas inespecíficos e a sua baixa prevalência, é uma doença de difícil diagnóstico. O aparecimento desta patologia está relacionado com alterações estruturais ou funcionais na glândula paratireoide ou como consequências de síndromes genéticas<sup>3</sup>.

O tratamento tradicional do HL conta com a inserção de cálcio suplementar, além de metabólitos ativos de vitamina D. No entanto, apesar de o tratamento parecer simples, é de difícil manejo, tendo em vista que está associado, muitas vezes, a grandes flutuações de cálcio sérico<sup>2</sup>.

O objetivo deste trabalho é relatar o caso de um lactente de 1 mês de idade com quadro de hipoparatiroidismo primário, atendido no Hospital Municipal Odilon Behrens, Belo Horizonte. Além disso, devido à escassez de pesquisas sobre esse assunto, esse relato de caso visa mostrar a importância do diagnóstico e tratamento precoce dessa doença, devido à sua alta morbidade se não evidenciado precocemente.

## 2 DESCRIÇÃO DO CASO

História da Moléstia Atual (HMA): Trata-se de lactente de 1 mês de vida, que iniciou no 1º dia de vida com movimentos repetitivos em membros superiores e versão ocular, acompanhado de cianose, segundo relato materno. Admitido no serviço de pronto atendimento ficou internado na cidade de origem do 2º ao 5º dia de vida, sem relatório de alta apresentado. No 6º dia mãe refere persistência do quadro, comparecendo novamente ao hospital. No 7º dia foi realizado contato com o Hospital Odilon Behrens (HOB), sendo então transferido para esse serviço para avaliação da neurologia pediátrica e seguimento de cuidados. Admitido com 3,5

quilogramas, no 7º dia, as dosagens dos exames laboratoriais e dos exames de urina rotina colhidos foram normais.

No 8º dia, paciente evoluiu com crise convulsiva tônico-clônica, com perda da consciência, acompanhado de versão ocular e episódio de vômito, com duração de aproximadamente 2 minutos e resolução espontânea. Administrada dose de ataque de fenobarbital e prescrita manutenção de 5mg/kg/dia. Investigação complementar mostrou hipocalcemia, hiperfosfatemia, hipercalemia, além da ausência de distúrbio ácido-básico associado. Iniciado reposição de cálcio endovenoso 15mg/kg de 6/6 horas. Duas horas após início da reposição, paciente apresentou novo episódio de crise convulsiva com duração de 1 minuto e resolução espontânea. Encaminhado para o Centro de Terapia Intensiva para monitorização.

História Ginecológica e Obstétrica (HGO)/ História Pessoal Progressiva (HPP): Nascido de parto cesárea, idade gestacional de 37 semanas, G1P1A0, devido macrossomia fetal. Pré-natal de alto risco, mãe diabética, insulínica. Sorologias maternas sem alterações. Peso ao nascimento: 3060g (p66); Apgar 8/9. Sem peso da alta. Recebeu alta com fórmula infantil 30ml. Mãe não amamentou. Lactente manteve ganho de peso insuficiente (inferior à 30g/dia). Em uso de fórmula infantil AR após relato de vômitos pós-dieta. Teste do olhinho, pezinho e coraçãozinho normais. Teste da orelhinha alterado em orelha direita, não foi repetido. Vacinação em dia. Filho único de pais não consanguíneos. Sem relato de internações ou cirurgias prévias. Sem alergia medicamentosa.

Evolução no CTI: À admissão iniciada solução hidroeletrólítica venosa, em taxa de manutenção, com 40 mg/Kg/dia de cálcio elementar. Apresentou novo episódio de crise convulsiva no dia 9 de duração fugaz, sendo optado por manter fenobarbital de manutenção de 2,5 mg/kg de 12/12 horas. Como exames do oitavo e nono dia mostraram persistência de hipocalcemia grave, aumentado cálcio para 75mg/kg, com melhora gradual do nível sérico. No décimo dia foram solicitados novos exames e optado por suspender soroterapia e prescrever cálcio oral 55mg/kg longe das dietas e vitamina D 400 unidades, uma vez ao dia. No dia 12 transferido para enfermaria para seguimento de cuidados.

Evolução na enfermaria: Admitido em uso de fórmula láctea 80ml a cada três horas. Além disso, foi prescrito fenobarbital 2,5mg/kg a cada doze horas e cálcio oral 55mg/kg a cada seis horas, longe das dietas. Por fim, foi prescrito vitamina D 400 unidades, uma vez ao dia. Ao exame físico, notada pele xerótica, com descamação em couro cabeludo, compatível com psoríase, além de presença de áreas com rarefação dos fios. No dia 18 foi avaliado pela neurologia e optado por diminuir fenobarbital para 3mg/kg/dia, uma vez, à noite.

Após obtenção de resultado de vitamina D e PTH e discussão de caso com endocrinologia pediátrica, iniciado calcitriol 0,25mcg ao dia devido hipótese diagnóstica de hipoparatiroidismo primário. Paciente não apresentou novas crises convulsivas desde à admissão na enfermaria e evoluiu estável clinicamente, com boa aceitação da dieta e ganho ponderal adequado. À alta hospitalar, encaminhado para ambulatório de metabolismo ósseo no hospital João Paulo II e para cardiologia pediátrica no Hospital Municipal Odilon Behrens.

Quadro 1- Valores dos exames laboratoriais do paciente.

Exames e valores de referência (VR)	DIA 7 Congonhas	DIA 7 HOB	DIA 8 HOB	DIA 9 HOB	DIA 10 HOB	DIA 11 HOB	DIA 12 HOB	DIA 19 HOB
PCR - Proteína C Reativa (< 5 mg/dL)	16		negativo					
Na (136 a 145 mEq/L)	130 (?)		138	137	137	137	144	136
K (3,5 a 5,1 mEq/L)	4,4		5,2	5,1	5,4	4,5	5,9	5,7
Cl (98 A 107 mEq/L)		101	99	101	102	102	109	97
Mg (1,9 a 2,5 mg/dL)		1,6	1,7	1,8	2	2		2,2
Ca (8,4 a 10,2 mg/dL)	8,5		5,3	5,9	8,1	8,1	8,8	7,9
Ca iônico (4,7 a 5,3 mg/dL)			2,9	3,3	4	4,1	3,8	4,3
P (3,8 a 6,2 mg/dL)			10,3	9,6	8,3	7,8		9,9
Uréia (13 a 43 mg/dL)		6		4				3
Creatinina (0,7 a 1,3 mg/dL)		0,3		0,3				
TGO (0 a 38 U/L)			125		118			
TGP (0 a 55 U/L)			34		60			
Fosfatase Alcalina (85 a 285 U/L)					1174			
Gama GT (11 a 50 U/L)			93					

Albumina (3,5 a 5,0 g/dL)			3,4	3,4	3,7		3,8	3,6
CPK (30 a 200 U/L)			1677		1382	799		
Lactato (0,45 a 1,98 mMol/L)			4,3		2,7	2,4		
Ác. Úrico ( 3,4 a 7,0 mg/dL)			2,2					
TSH (0,34 a 5,6 mg/dL)			0,97					
Vitamina D (12 a 80 nanog/mL)			28,2					
PTH – Paratormônio (7 a 53 pg/mL)			1					
pH (7,35 A 7,45)			7,44		7,30	7,37		
HCO3 – Bicarbonato (22-26 mEq/L)			20		18,7	18,5		
pCO2 (35 a 45 mmHg)			24,9		40,6	28,2		
pO2 (83 a 108 mmHg)			75,5		30,6	128		

Quadro 2 - Resultados de outros exames durante a internação do paciente.

EXAMES	DIA 7	DIA 14	DIA 18	DIA 45
Exame de Urina (EAS)	Sem alterações.			
Ultrassonografia Transfontanelar (USTF)		Sem alterações evidentes e sem evidências de hemorragia intracerebral.		
Ultrassonografia (USG) abdome		Sem alterações evidentes.		
Ecocardiograma (ECO)			Comunicação interatrial 2mm com moderado shunt E/D; câmaras cardíacas de tamanho normal para a idade; função sistólica biventricular preservada.	
Eletroencefalograma (EEG)				Normal em sono. Sem anormalidades epileptiformes.

Com 1 ano e 3 meses foi percebido pela neurologia um atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, tendo em vista que, apesar de ter sentado sem apoio aos 11 meses e engatinhar, o paciente não anda sem apoio. Aos 9 meses o uso de fenobarbital foi suspenso. A vitamina D foi suspensa pela pediatra da cidade de origem do paciente devido ao resultado do último exame. Paciente permanece em uso cálcio oral 55mg/kg a cada seis horas, longe das dietas. Além disso, paciente realiza fisioterapia e terapia ocupacional uma vez por semana em reabilitação.

### 3 DISCUSSÃO

Pacientes lactentes com hipoparatiroidismo primário podem nascer com alterações na estrutura da glândula paratireóide, alterando assim, a produção do PTH, o qual atua a nível dos ossos, rins e intestino com o objetivo de aumentar a disponibilidade de cálcio no sangue<sup>4</sup>. Em caso de suspeita de hipoparatiroidismo a investigação inicial inclui um painel bioquímico (íons, gasometria, albumina, PTH, vitamina D), uma história abrangente, além de um exame físico completo. Nos achados laboratoriais há a presença de hipocalcemia, hiperfosfatemia e níveis baixos de PTH. É importante salientar que pode haver hipermagnesemia ou hipomagnesemia<sup>4,5</sup>.

A mais importante e comum manifestação clínica da doença é a tetania, que no relato supracitado, foi manifestada em forma de crises convulsivas. A literatura mostra uma relação inversa entre excitabilidade celular e nível de cálcio no sangue: a baixa concentração de cálcio sérico aumenta a excitabilidade neuronal, fator preponderante para o aparecimento de crises convulsivas<sup>6</sup>. Paciente apresentando crises convulsiva devido quadro de hipocalcemia são tratados com gluconato de cálcio 10% 100 mg/kg (2,5 mmol/kg) ou 1 mL/kg por via intravenosa (IV). A solução, que fornece cerca de 9,4 mg de cálcio elementar por mL, é infundida durante 10 minutos. É importante ressaltar que a frequência cardíaca e o local da infusão são monitorados devido aos riscos ao paciente<sup>7</sup>, como elevações rápidas na concentração sérica de cálcio e extravasamento para tecidos subcutâneo, gerando necrose e calcificações subcutâneas, além de bradiarritmias<sup>8</sup>.

Além das convulsões, um paciente lactente portador de hipoparatiroidismo primário também pode apresentar outras formas de tetania como parestesia perioral e de extremidades; contrações musculares; espasmo carpopedal; sinais de Chvostek e Trousseau; laringoespasmo e broncoespasmo, que podem levar a um quadro de falência respiratória se não identificados precocemente, sinais e sintomas que não foram observados no caso em questão<sup>9</sup>. Defeitos no sistema tegumentar estão presentes entre 25 - 50% dos pacientes que possuem o diagnóstico de

hipoparatiroidismo. Dentre os sinais, a pele áspera, seca e descamativa é a mais comum, como observado no caso relatado, sendo que essas anormalidades voltam ao normal quando a hipocalcemia é controlada<sup>10</sup>.

A discussão do quadro clínico e, posteriormente, o diagnóstico de hipoparatiroidismo no lactente iniciaram-se após os seguidos episódios de crise convulsiva tônico-clônica, associado aos exames laboratoriais mostrando hipocalcemia, com níveis de paratormônio (PTH) marcadamente reduzidos.

Como manejo, a suplementação de cálcio e calcitriol (forma ativa da vitamina D) foram adotados no caso em questão, sendo considerados tratamento de primeira linha no tratamento da doença<sup>5</sup>. Em relação à reposição de cálcio, o tratamento inicial da fase aguda ocorre através de sua infusão endovenosa até o controle dos sintomas. Após esse período, é iniciado o tratamento de manutenção por meio do calcitriol e cálcio por via oral<sup>9</sup>. A maioria dos casos de hipoparatiroidismo lactente são transitórios e respondem a terapia médica na forma de suplementação de cálcio<sup>1</sup>.

O mecanismo de ação do calcitriol fundamenta-se na melhora da absorção intestinal de cálcio e aumento da reabsorção óssea, contribuindo assim para o aumento do cálcio sérico no organismo. A dose inicial do calcitriol pode variar de 0,25 µg a 2,0 µg ao dia. É importante realizar o controle dos níveis séricos de vitamina D para evitar possíveis quadros de hipercalcúria<sup>11</sup>.

#### 4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O hipoparatiroidismo primário em lactente é um distúrbio endócrino grave que requer uma abordagem clínica individualizada e rápida visando solucionar os sinais e sintomas que estes indivíduos apresentam. Para isso, é essencial que os profissionais da área da saúde tenham conhecimento sobre o início da investigação laboratorial que, associada ao quadro clínico do paciente, será capaz de promover um diagnóstico precoce desta patologia. Além disso, é importante que haja um acompanhamento multidisciplinar com objetivo de impedir complicações futuras, e, também visando uma qualidade de vida satisfatória.

**Participação dos autores:** xxxx – Contribuição na elaboração do artigo. xxxx - Contribuição na elaboração do artigo. xxxx – Atuação no caso relatado no Hospital Municipal Odilon Behrens e contribuição na elaboração do artigo.

**REFERÊNCIAS**

1. Quinn CE, Udelsman R. As glândulas paratireóides. In: Townsend CM Jr, Beauchamp RD, Evers BM, Mattox KL, editors. Manual de cirurgia de Sabiston. 20ª ed. Filadélfia, PA: Elsevier; 2017. Cap. 37.
2. Di Maio S, Soliman AT, De Sanctis V, Kattamis CC. Current treatment of hypoparathyroidism: theory versus reality waiting guidelines for children and adolescents. *Acta Biomed.* 2018, 89(1):122-131. doi: 10.23750/abm.v89i1.7118
3. Rocha C, Gonfinetti N, Pelluci L, Rocha MSG. Hipocalcemia e crises neonatais: Um caso raro de hipoparatiroidismo congênito. *Arq. Neuro-Psiquiatr.* 2002;60(1):138-141. doi:10.1590/S0004-282X2002000100025.
4. Prospero JD, Baptista PPR, Amary MFC, Dos Santos PPC. Paratireóides: estrutura, funções e patologia. *Acta Ortop.* 2009;17(2):53-57. doi:10.1590/S1413-78522009000200011.
5. Al-Azem H, Khann AA. Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism. Elsevier. 2012;26(4):517-522.
6. Han P, Trinidad BJ, Shi J. Hypocalcemia-induced seizure: demystifying the calcium paradox. *ASN Neuro.* 2015;7(2):1-9. doi: 10.1177/1759091415578050
7. Thomas CT, Smith JM, White PC, Adhikari S. Transient neonatal hypocalcemia: presentation and outcomes. *Pediatrics.* 2012;129(6):1461-1467. doi: 10.1542/peds.2011-2659.
8. Mimouni F, TSANG RC. Neonatal hypocalcemia: to treat or not to treat? (A review). *J Am Coll Nutr.* 1994;13(5):408-15. doi: 10.1080/07315724.1994.10718429
9. Baraniuk AO, Kuzma GSP, Serici NFF, Alves CP, Saab B, Gubert EM. Hipoparatiroidismo primário cursando com crises convulsivas e calcificações em gânglios da base: relato de caso. *J Paranaense Pediatría.* 2018; 19(1):14-17.
10. Paller AS; Mancini AJ. Endocrine Disorders and the Skin. *Hurwitz Clin Pediatr Dermatol.* 2011;(4):540-556.
11. Bilezikian JP, ET AL. Management of Hypoparathyroidism: Present and Future. *J Clin Endocrinol Metab.* 2016, 101(6):2313-2324. doi: 10.1210/jc.2015-3910.