



## CE ESTE?

Glandele paratiroide sunt situate pe fața posterioară a glandei tiroide, sunt în număr de 4 - două superioare și două inferioare. Rolul acestora este de a secreta hormonul paratiroid (PTH) responsabil în metabolismul fosfocalcic. Pseudohipoparatiroidismul este o afecțiune genetică determinată de rezistența la acțiunea hormonului PTH ducând la hipocalcemie, hiperfosfatemie, nivel crescut de PTH și funcție renală normală.



## CUM SE MANIFESTĂ?

Copiii prezintă semnele hipoparatiroidismului (determinate de tulburările metabolismului fosfo-calcic - Calciu scăzut, Fosfor crescut) - hiperexcitabilitate, parestezii, contracturi musculare, clacificări ale țesuturilor moi, convulsii prin hipocalcemie, dismorfism acro-facial cu retard statural, retard intelectual.

## DE CE APARE?

Apare ca urmare a unui defect genetic în gena GNAS (20q13.2-q13.3). În condiții normale, o persoană are pentru fiecare genă două alele (variante), una primită de la mamă (alela maternă), alta de la tată (alela paternă). Mutajile întâlnite în pseudohipoparatiroidism se transmit la copii într-o manieră autosomal dominantă (dacă un părinte este bolnav, riscul apariției bolii la un copil este de 50%).



NEUROLOGIE PEDIATRICĂ  
CENTRUL DE EXPERTIZĂ  
BOLI RARE

## Pseudohipoparatiroidism

Informații pentru familii



Endo-ERN



### EXISTĂ TRATAMENT?

Principala terapie constă în administrarea de Calciu și vitamina D. Scopul tratamentului este asigurarea unui nivel optim al calciului suficient de ridicat încât să prevină manifestările clinice caracteristice și să realizeze scăderea nivelului de PTH- prevenind demineralizarea osoasă în tipul I b dar suficient de scăzut încât să prevină efectele unei eliminări urinare exagerate de calciu.



### ESTE O BOALĂ RARĂ?

Pseudohipoparatiroidismul este o afecțiune rară. Prevalența exactă nu este cunoscută. Conform orphanet prevalența în Italia este 1/150,000 iar în Japonia de 1/295,000.



### DE CE VENIM LA NEUROLOG?

De multe ori acești copii sunt diagnosticați de către medicul neurolog, aceștia venind la consult pentru convulsii sau pentru hiperexcitabilitate, tremor, parestezii sau afectarea intelctului. O evaluare neurologică atentă ridică suspiciunea diagnostică, confirmarea acesteia se face prin testare genetică.

### CE ALTE CONSULTAȚII VA TREBUI SĂ FACEM?

Copilul va fi urmărit în special de către medicul endocrinolog însă vor fi necesare evaluări pediatrice și neurologice periodice. Vor fi necesară evaluări genetice, oftalmologice și stomatologice. În funcție de simptomatologie se vor efectua și investigații imagistice (CT/IRM).



Endo-ERN

Contact  
Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia"  
Neurologie Pediatrică  
Șoseaua Berceni 10, București 041914  
<https://spital-obregia.ro/>  
<https://bolirare-obregia.ro/endo-ern/>  
0770 419 542