

AİLEVİ HİPOKALSIÜRİK HİPERKALSEMİ TİP 1 : NADİR BİR HİPERKALSEMİ OLGUSU

Gamze GELİR ÇAVDAR ¹

GİRİŞ

Ailevi Hipokalsiürik Hiperkalsemi (AHH), otozomal dominant geçiş gösteren, genellikle asemptomatik seyreden, nadir bir hiperkalsemi nedenidir. Patogenezinde, hücre dışı kalsiyumu algılayan kalsiyum-duyarlı reseptör (CaSR) genindeki inaktive edici mutasyonlar rol oynar (1). Bu mutasyonlar, CaSR'ün fonksiyon kaybına, paratiroid hücreleri ve renal tübüler hücrelerin kalsiyumu yanlış algılamasına neden olur. Yüksek serum kalsiyumu, düşük idrar kalsiyumu ve normal ya da hafif yüksek parathormon (PTH) düzeylerine yol açar. AHH Tip 1, CaSR gen mutasyonuna bağlı en sık görülen formdur(1). AHH çeşitli alt tiplerinde benzer fenotip gösterir. Tipik olarak yaşam boyu ilerleyici olmayan hiperkalsemi, normal veya hafif yükselmiş PTH düzeyi ve hipokalsiüri üçlüsü ile tanı alır. Hipofosfatemi yaygın olarak görülür, hafif hipermağnezemi de görülebilir(2,3). En iyi idrar kalsiyum-kreatinin klirens oranı (CCCR) <0,01 ile ifade edilir(4).

Ayrırcı tanı dikkatli yapılmadığında, hastalarda primer hiperparatiroidi ön tanısıyla gereksiz radyolojik görüntülemeler, hatta cerrahi girişimler yapılabilmektedir. Bu nedenle, hiperkalsemik hastalarda 24 saatlik idrar kalsiyumu dikkatle incelenmesi, erken aşamada AHH olasılığını akla getirerek gereksiz hiperparatiroidi tetkiklerinden kaçınılması, hasta güvenliği ve maliyet açısından

¹ Uzm. Dr., İzmir Şehir Hastanesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları AD., gamzegelir@hotmail.com, ORCID iD: 0009-0005-3929-7096

KAYNAKLAR

1. He T, Li X, Li G, Wang W, Fu H, Gao Z, Liu X. Case Report: Familial hypocalciuric hypercalcemia type 1 with a novel mutation combined with Gitelman syndrome and a review of the literature. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2025 Feb25;16:1503128. doi: 10.3389/fendo.2025.1503128. PMID: 40070587; PMCID: PMC11893564.
2. Han CH, Fry CH, Sharma P, Han TS. A clinical perspective of parathyroid hormone related hypercalcaemia. *Rev Endocr Metab Disord*. (2020) 21:77–88. doi: 10.1007/s11154-019-09529-5
3. Höppner J, Sinningen K, Raimann A, Obermayer-Pietsch B, Grasemann C. Disorders of the calcium sensing signaling pathway: from familial Hypocalciuric Hypercalcemia (FHH) to life threatening conditions in infancy. *J Clin Med*. (2022). 11:2595. doi: 10.3390/jcm11092595
4. Marx SJ. Familial hypocalciuric hypercalcemia. *N Engl J Med*. 1980;303(14):810–1. doi: 10.1056/NEJM198010023031409
5. Dershem R, Gorvin CM, Metpally RP, Krishnamurthy S, Smelser DT, Hannan FM, et al. Familial hypocalciuric hypercalcemia type 1 and autosomal-dominant hypocalcemia type 1: prevalence in a large healthcare population. *Am J Hum Genet*. (2020) 106:734–47. doi: 10.1016/j.ajhg.2020.04.006
6. Hannan FM, Kallay E, Chang W, Brandi ML, Thakker RV. The calcium-sensing receptor in physiology and in calcitropic and noncalcitropic diseases. *Nat Rev Endocrinol*. (2019) 15:33–51. doi: 10.1038/s41574-018-0115-0