



Cómo citar este artículo:

Román-Rodríguez A; Silva-Lago R; Espinosa-Goire Y. Hiperparatiroidismo primario por adenoma de células oxifílicas en paciente joven con trombopatía: presentación de caso. MedEst. [Internet]. 2026 [citado acceso fecha]; 6:e559. Disponible en: <https://revmedest.sld.cu/index.php/medest/article/view/559>

Palabras Clave:

Hiperparatiroidismo primario; Adenoma de células oxifílicas; Fractura patológica; Trombopatía; Paratiroidectomía.

Keywords: Primary hyperparathyroidism; Oxyphilic cell adenoma; Pathological fracture; Thrombopathy; Parathyroidectomy.

Autor para correspondencia:

alejandroromanrodriguez2@gmail.com

Recibido: 26/06/2026

Aceptado: 08/08/2026

Publicado: 10/08/2026

Editor(es) a cargo:

Dr. Yonathan Estrada Rodríguez

Traductor:

MSc. Maritza Núñez Arévalo

Maquetador:

Rey Adrián Fraguela González

Hiperparatiroidismo primario por adenoma de células oxifílicas en paciente joven con trombopatía: presentación de caso

Primary hyperparathyroidism due to oxyphilic cell adenoma in a young patient with thrombopathy: case presentation

Alejandro Román Rodríguez ^{1*} , Rosymar Silva Lago ¹

Yanier Espinosa Goire ²

¹ Universidad de Ciencias Médicas de la Habana. Facultad Calixto García. La Habana. Cuba.

² Universidad de Ciencias Médicas de Guantánamo. Facultad de Ciencias Médicas de Guantánamo, Cuba.

RESUMEN

Introducción: El hiperparatiroidismo primario (HPP) es frecuente en mujeres posmenopáusicas, pero excepcional en la segunda década de vida. La presentación con fractura patológica y la coexistencia con trombopatía congénita son escasamente documentadas. **Objetivo:** Describir un caso atípico de HPP por adenoma de células oxifílicas en una paciente de 18 años con trombopatía congénita, que debutó con fractura patológica, destacando las lecciones aprendidas en su diagnóstico y tratamiento quirúrgico. **Presentación del caso:** Paciente femenina de 18 años, con trombopatía congénita, consultó por dolor óseo, polidipsia, poliuria y fractura patológica de cúbito. Se evidenció hipercalcemia (3,04 mmol/L), hipofosfatemia (0,72 mmol/L), PTH elevada (156,5 pg/mL) y masa cervical palpable. La gammagrafía con sestamibi mostró un adenoma paratiroideo izquierdo. Se realizó paratiroidectomía mínimamente invasiva, con extirpación de adenoma de células oxifílicas. El postoperatorio fue sin complicaciones hemorrágicas, con normalización del calcio y PTH a las 24 horas. A los 6 meses, la fractura consolidó y la paciente permaneció asintomática. **Conclusiones:** El HPP por adenoma oxifílico puede presentarse excepcionalmente en jóvenes y debutar con fractura patológica. La trombopatía congénita no contraindica la cirugía si se planifica multidisciplinariamente. Este caso subraya la importancia del calcio sérico ante fracturas de bajo impacto en adultos jóvenes.

ABSTRACT

Introduction: Primary hyperparathyroidism (PHPT) is common in postmenopausal women but exceptional in the second decade of life. Presentation with pathological fracture and coexistence with congenital thrombopathy are scarcely documented. **Objective:** To describe an atypical case of PHPT due to oxyphilic cell adenoma in an 18-year-old patient with congenital thrombopathy, presenting with pathological fracture, highlighting the lessons learned in diagnosis and surgical management. **Case presentation:** An 18-year-old female patient with congenital thrombopathy presented with bone pain, polydipsia, polyuria, and pathological ulnar fracture. Hypercalcemia (3.04 mmol/L), hypophosphatemia (0.72 mmol/L), elevated PTH (156.5 pg/mL), and a palpable cervical mass were found. Sestamibi scintigraphy showed a left parathyroid adenoma. Minimally invasive parathyroidectomy was performed, removing an oxyphilic cell adenoma. The postoperative course was uneventful, with normalization of calcium and PTH within 24 hours. At 6 months, the fracture had healed, and the patient remained asymptomatic. **Conclusions:** PHPT due to oxyphilic adenoma can exceptionally present in young individuals and debut with pathological fracture. Congenital thrombopathy does not contraindicate surgery if planned multidisciplinary. This case underscores the importance of serum calcium testing in low-impact fractures in young adults.

INTRODUCCIÓN

El hiperparatiroidismo primario (HPP) es una endocrinopatía frecuente, caracterizada por la secreción autónoma de parathormona (PTH), que conduce a hipercalcemia e hipofosfatemia ^(1,2). Su causa más común es el adenoma paratiroideo solitario (80-85 % de los casos), y afecta predominantemente a mujeres posmenopáusicas, con una incidencia máxima entre los 50 y 60 años ^(3,4). La presentación clásica incluye litiasis renal, osteoporosis y síntomas de hipercalcemia; sin embargo, en la actualidad muchos pacientes son diagnosticados de forma incidental por alteraciones bioquímicas ⁽⁵⁾.

La presentación del HPP en adultos jóvenes es excepcional, y su debut como fractura patológica asociada a trombopatía congénita no ha sido suficientemente documentada en la literatura ⁽⁶⁾. La coexistencia de un adenoma paratiroideo de células oxifílicas en una paciente de 18 años con trastorno hemorrágico hereditario añade un desafío diagnóstico y terapéutico, pues obliga a un manejo multidisciplinario para minimizar riesgos quirúrgicos ⁽⁷⁾. Hasta la fecha, la mayoría de las series de casos se centran en población adulta mayor, sin explorar las particularidades clínicas ni las decisiones terapéuticas en pacientes jóvenes con comorbilidades hematológicas ⁽⁸⁾.

El objetivo de esta presentación es describir un caso atípico de hiperparatiroidismo primario por adenoma de células oxifílicas en una paciente de 18 años con trombopatía congénita, que debutó con fractura patológica, destacando las lecciones aprendidas en su diagnóstico y tratamiento quirúrgico.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 18 años, mestiza, procedente de zona urbana, con antecedente patológico personal de trombopatía congénita (trastorno de la función plaquetaria no especificado), sin antecedentes familiares de endocrinopatías ni hábitos tóxicos. Acudió a la consulta de Endocrinología en enero de 2023 refiriendo un cuadro de dos meses de evolución caracterizado por dolores óseos localizados en miembros inferiores, astenia, adinamia, náuseas ocasionales, polidipsia, poliuria y estreñimiento. Negaba antecedentes de traumatismo significativo, pero refería una caída desde su propia altura una semana antes, tras la cual comenzó con dolor e impotencia funcional en el antebrazo izquierdo.

Al examen físico se constató: presión arterial 110/70 mmHg, frecuencia cardíaca 88 latidos por minuto, eupneica. En el miembro superior izquierdo se evidenció deformidad y edema en el tercio

medio del antebrazo, con limitación de la movilidad activa. La exploración de cuello reveló una masa palpable, indolora, de consistencia firme, aproximadamente 2 cm de diámetro, en la región anterior, desplazable con la deglución, en probable relación con el lóbulo tiroideo izquierdo. El resto del examen neurológico y muscular mostró hipotonía generalizada, sin déficit motor focal. Se trata de un caso de hiperparatiroidismo primario (CIE-11: E21.0) con debut atípico.

Se solicitó una radiografía de antebrazo izquierdo que demostró una fractura patológica del tercio medio del cúbito, con bordes osteolíticos. Ante la sospecha de enfermedad metabólica ósea, se amplió el estudio con:

Laboratorio sanguíneo (valores de referencia del laboratorio local entre paréntesis):

- Calcio sérico: 3,04 mmol/L (2,10-2,60)
- Fósforo: 0,72 mmol/L (0,87-1,45)
- Parathormona (PTH) intacta: 156,5 pg/mL (10-65)
- Fosfatasa alcalina: 3955 UI/L (30-120)
- Creatinina: 96 µmol/L (40-128)
- Urea: 6,7 mmol/L (1,7-8,1)
- Vitamina D 25-hidroxi: 28 nmol/L (deficiencia: <50)

Survey óseo: osteopenia generalizada, imágenes osteolíticas en calota, fémures y húmero izquierdo, con aspecto en "sal y pimienta" en el cráneo.

Gammagrafía paratiroidea con Tc99-sestamibi: captación patológica focal en la proyección del lóbulo tiroideo izquierdo, sugestiva de adenoma paratiroideo.

Con el diagnóstico presuntivo de hiperparatiroidismo primario secundario a adenoma paratiroideo, se realizó una paratiroidectomía mínimamente invasiva por abordaje cervical anterior. Durante el acto quirúrgico se extirpó una glándula paratiroidea aumentada de tamaño (1,8 × 1,5 × 1,2 cm). El estudio histopatológico informó adenoma paratiroideo compuesto predominantemente por células oxífilas, sin signos de atipia ni necrosis.

El postoperatorio inmediato cursó sin complicaciones hemorrágicas ni infecciosas. A las 24 horas de la cirugía, el calcio sérico descendió a 2,25 mmol/L y la PTH a 28 pg/mL. La paciente fue dada de alta al tercer día postquirúrgico con suplementos orales de calcio (1000 mg/día) y calcitriol (0,25 µg/día) durante dos semanas. En el seguimiento a los 6 meses, la paciente se encontraba asintomática,

con niveles de calcio y PTH dentro de rangos normales, y la radiografía de control mostró consolidación de la fractura del cúbito.

Consentimiento informado: Se obtuvo el consentimiento informado escrito de la paciente para la publicación de este caso clínico, incluyendo los datos clínicos. Los autores garantizan que se ha respetado el anonimato del paciente en todo momento. El documento de consentimiento está disponible para su verificación por el comité editorial.

DISCUSIÓN

El presente caso describe una forma infrecuente de HPP por su presentación en una paciente de 18 años con trombopatía congénita, que debutó con fractura patológica. Aunque el HPP es común en mujeres posmenopáusicas ^(1,2), su aparición en la segunda década de vida es excepcional; la literatura reporta menos del 1 % de los casos por debajo de los 30 años ^(3,11). La edad temprana obliga a descartar síndromes hereditarios como la neoplasia endocrina múltiple (NEM) o el hiperparatiroidismo familiar aislado, los cuales no se evidenciaron en esta paciente por la ausencia de antecedentes familiares y de otras neoplasias endocrinas ⁽¹²⁾.

El adenoma de células oxifílicas representa entre el 3 % y el 10 % de todos los adenomas paratiroides ⁽¹³⁾. A diferencia de los adenomas de células principales, suelen ser más pequeños y pueden asociarse con hipercalcemia variable, aunque clásicamente se ha descrito una menor producción de PTH por unidad de masa ⁽¹³⁾. En este caso, la paciente presentó una hipercalcemia marcada (3,04 mmol/L) y una PTH francamente elevada (156,5 pg/mL), lo que sugiere una alta actividad secretora a pesar de la estirpe oxifílica, hallazgo poco común que merece ser destacado ⁽¹⁵⁾.

El debut con fractura patológica constituye una forma de presentación clásica pero hoy infrecuente en países con diagnóstico bioquímico temprano ⁽¹⁶⁾. En regiones con acceso limitado a estudios de rutina, hasta el 25 % de los pacientes aún se diagnostican tras complicaciones óseas o renales ⁽⁸⁾. Este caso recuerda que, incluso en pacientes jóvenes, el HPP debe considerarse ante fracturas de repetición o de baja energía, especialmente si se acompaña de hipercalcemia o hipofosfatemia ⁽⁵⁾.

La coexistencia de trombopatía congénita añadió un desafío terapéutico. La cirugía paratiroidea, aunque mínimamente invasiva, conlleva riesgo hemorrágico ⁽⁹⁾. La literatura recomienda una evaluación preoperatoria por hematología, con disponibilidad de derivados plaquetarios o antifibrinolíticos según el defecto específico

(10). En esta paciente, la intervención se realizó sin complicaciones, probablemente por la naturaleza leve de su trombopatía y el uso de medidas de hemostasia local. No obstante, este caso subraya la necesidad de un enfoque multidisciplinario (endocrinólogo, cirujano, hematólogo) en pacientes con comorbilidades hemorrágicas (9,10).

En comparación con otros casos publicados de HPP en adultos jóvenes, la mayoría reporta adenomas de células principales y síntomas inespecíficos (fatiga, dolor óseo vago) que retrasan el diagnóstico una media de 2 años (17). Nuestra paciente fue diagnosticada en semanas gracias a la aparición de la fractura, lo que facilitó una intervención quirúrgica precoz. Este contraste resalta el valor de un examen físico minucioso (detección de masa cervical) y de la solicitud de calcio sérico ante cualquier fractura patológica en jóvenes (18).

Desde el punto de vista del manejo, la paratiroidectomía mínimamente invasiva guiada por gammagrafía con sestamibi es el estándar de oro para adenomas únicos localizados (7). La normalización del calcio y la PTH a las 24 horas confirmó el éxito quirúrgico. El seguimiento a 6 meses demostró consolidación ósea y remisión completa, similar a la evolución reportada en series de pacientes jóvenes (18).

Una limitación de este caso es la falta de estudio genético para descartar mutaciones en MEN1, CASR o CDC73, dado que la presentación antes de los 30 años justifica esta pesquisa (19). Asimismo, no se realizó una determinación de la excreción fraccional de calcio para descartar hipercalcemia hipocalciúrica familiar, aunque la clínica y los niveles de PTH hacen improbable este diagnóstico (20). A pesar de estas limitaciones, el caso aporta lecciones prácticas: (i) el HPP puede presentarse en adolescentes con fracturas de bajo impacto; (ii) la trombopatía congénita no contraindica la cirugía si se planifica adecuadamente; (iii) el adenoma oxifílico puede cursar con hipercalcemia severa, contrario a lo que se cree clásicamente.

CONCLUSIONES

El hiperparatiroidismo primario por adenoma de células oxifílicas puede presentarse excepcionalmente en pacientes de la segunda década de vida y debutar con fractura patológica, como se evidenció en este caso. La asociación con trombopatía congénita no contraindica la paratiroidectomía mínimamente invasiva siempre que se realice una planificación multidisciplinaria y medidas de hemostasia adecuadas, lo que permitió un postoperatorio sin complicaciones hemorrágicas. La normalización del calcio y la

parathormona a las 24 horas de la cirugía, junto con la consolidación ósea a los 6 meses de seguimiento, confirman la eficacia y seguridad del tratamiento quirúrgico incluso en jóvenes con comorbilidades. Este caso subraya la importancia de solicitar calcio sérico y considerar el hiperparatiroidismo primario en el diagnóstico diferencial de fracturas patológicas en adultos jóvenes, especialmente cuando se acompañan de síntomas constitucionales o masa cervical palpable.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Helbing A, Leslie SW, Levine SN. Hiperparatiroidismo primario. StatPearls [Internet]. 2026 [citado 23/06/2026]. Disponible en: https://www.ncbi-nlm-nih-gov.translate.goog/books/NBK441895/?x_tr_sl=en&x_tr_tl=es&x_tr_hl=es&x_tr_pto=tc
2. Rappoport WD, Caballero Q MG, Cortés B N, Cabané T P, Gac E P, Rodríguez M F. Hiperparatiroidismo primario. Rev Cir. 2021;73(2):222-226. doi: 10.35687/s2452-45492021002910.
3. García FRLF, Chía VNG, Severo HV, et al. Hiperparatiroidismo primario; un caso para el internista. Med Int Mex. 2023;39(6):940-947. doi: 10.24875/rmimss.m23000028.
4. Song K, Vijjhalwar R, Aye M, et al. Assessing and Managing Primary Hyperparathyroidism and Fracture Risk in England: A Survey of Medical Professionals. *J Endocr Soc*. 2025;9(2):bvae225. doi:10.1210/jendso/bvae225
5. Casanueva-Eliceiry S, Manyalich-Blasi M, Farré-Melero A, Niñerola-Baizán A, Saavedra D, Mora-Porta M, et al. Redefining preoperative imaging-based localization of adenomas in primary hyperparathyroidism patients candidates for minimally invasive surgery. Rev Esp Med Nucl Imagen Mol (Engl Ed). 2025;44(1):500091. doi: 10.1016/j.remnie.2025.500091.
6. García-Agudelo L, Holguín-Barrera ML, Velasco-Castro JC, Avellaneda-Curcho LC. El hiperparatiroidismo primario normocalcémico: una condición médica incomprendida. MetroCiencia. 2023;31(1):66-72. doi: 10.47464/MetroCiencia/31/1/66-72.
7. Rodríguez-Rodríguez PR, Cabrera-Angüisaca CX, Romero-Calderón HO, Torres-Sigüenza JA. Hiperparatiroidismo, actualización en el diagnóstico y tratamiento. RECIAMUC. 2024;8(1):996-1004. doi: 10.35381/b.v8i1.1353.

8. Aroca-Martínez G, Reyes-Jaraba C, Vergara-Serpa O, Pájaro-Galvis N, Hernández-Agudelo S, Atilano-Vellojin L, et al. Hiperparatiroidismo primario de fenotipo clásico. Rev ACE. 2021 [citado 23/06/2026];8(2). Disponible en: <https://revistaendocrino.org/index.php/rcedm/article/view/708>
9. Wilhelm SM, Wang TS, Ruan DT, Lee JA, Asa SL, Duh QY, et al. The American Association of Endocrine Surgeons guidelines for definitive management of primary hyperparathyroidism. JAMA Surg. 2016;151(10):959-968. doi: 10.1001/jamasurg.2016.2310.
10. Udelsman R, Lin Z, Donovan P. The superiority of minimally invasive parathyroidectomy based on 1650 consecutive patients with primary hyperparathyroidism. Ann Surg. 2011;253(3):585-591. doi: 10.1097/SLA.0b013e318208fed9. PMID: 21183844
11. Bilezikian JP, Silverberg SJ. Primary hyperparathyroidism in young adults. J Bone Miner Res. 2019;34(8):1390-1400. doi: 10.1002/jbmr.3776.
12. Marx SJ. Familial hypocalciuric hypercalcemia as an atypical form of primary hyperparathyroidism. J Bone Miner Res. 2018;33(1):27-31. doi: 10.1002/jbmr.3339.
13. Erickson LA, Mete O, Juhlin CC, Perren A, Gill AJ. Overview of the 2022 WHO classification of parathyroid tumors. Endocr Pathol. 2022;33(1):64-89. doi: 10.1007/s12022-022-09709-1.
14. Carpten JD, Robbins CM, Villablanca A, Forsberg L, Presciuttini S, Bailey-Wilson J, et al. HRPT2, encoding parafibromin, is mutated in hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome. Nat Genet. 2002;32(4):676-680. doi: 10.1038/ng1048.
15. Cetani F, Marcocci C, Torregrossa L, Pardi E. Atypical parathyroid adenomas: challenging lesions in the differential diagnosis of endocrine tumors. Endocr Relat Cancer. 2019;26(7):R441-R464. doi: 10.1530/ERC-19-0135.
16. Silverberg SJ, Bilezikian JP. Primary hyperparathyroidism: still a challenge for the clinician. J Clin Endocrinol Metab. 2018;103(9):3210-3218. doi: 10.1210/jc.2018-01225.
17. Shah VN, Bhadada SK, Bhansali A, Behera A, Mittal BR, Bhavin V. Influence of age and gender on presentation of symptomatic primary hyperparathyroidism. J Postgrad Med. 2012;58(2):107-111. PMID: 22718053.

18. Al-Azem H, Khan AA. Primary hyperparathyroidism. CMAJ. 2011;183(10):E685-E689. doi: 10.1503/cmaj.101206.

19. Thakker RV. Genetics of primary hyperparathyroidism. Front Horm Res. 2019;51:1-12. doi: 10.1159/000491036.

20. Eastell R, Brandi ML, Costa AG, D'Amour P, Shoback DM, Thakker RV. Diagnosis of asymptomatic primary hyperparathyroidism: proceedings of the Fourth International Workshop. J Clin Endocrinol Metab. 2014;99(10):3570-3579. doi: 10.1210/jc.2014-1414.

DECLARACIÓN DE AUTORÍA

ARR: Conceptualización. Curación de datos. Análisis formal. Adquisición de fondos. Investigación. Metodología. Redacción del borrador original y Redacción de revisión y edición. Administración del proyecto y supervisión.

RSL: Investigación. Metodología. Redacción del borrador original y redacción de revisión y edición.

YEG: Investigación. Metodología. Redacción del borrador original. Análisis formal

CONFLICTOS DE INTERESES

No existen conflictos de intereses.

FUENTES DE FINANCIACIÓN

Sin fuente de financiación externa.

USO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL

Los autores declaran que no se ha utilizado inteligencia artificial generativa en la redacción del manuscrito, ni en la elaboración de figuras, tablas o análisis de datos.

La presente presentación de caso se ha elaborado siguiendo las recomendaciones de la guía CARE (CAse REport).