

# Sobre HAD1



## ¿Qué es la HAD1?

**HAD1** o “hipocalcemia autosómica dominante tipo 1” es una forma de hipoparatiroidismo. Se trata de una **enfermedad hereditaria, permanente** y poco frecuente que puede afectar tanto a niños como adultos. La padecen, aproximadamente, 1 de cada 25 000 personas.<sup>1</sup>

### ¿Qué es una enfermedad hereditaria?

Una enfermedad hereditaria se produce cuando una característica o rasgo pasa de una generación a otra, es decir, pasa de padres a hijos.<sup>2-4</sup>

### ¿Con qué otros nombres se conoce la HAD1?

- Hipocalcemia autosómica dominante (HAD)<sup>4,5</sup>
- Hipoparatiroidismo autosómico dominante<sup>4</sup>
- Hipocalcemia hipercalcémica familiar<sup>4</sup>
- Hipocalcemia familiar<sup>4</sup>
- Hipoparatiroidismo familiar aislado<sup>5</sup>
- Hipoparatiroidismo idiopático<sup>6</sup>

### Las personas con HAD1<sup>4</sup>:

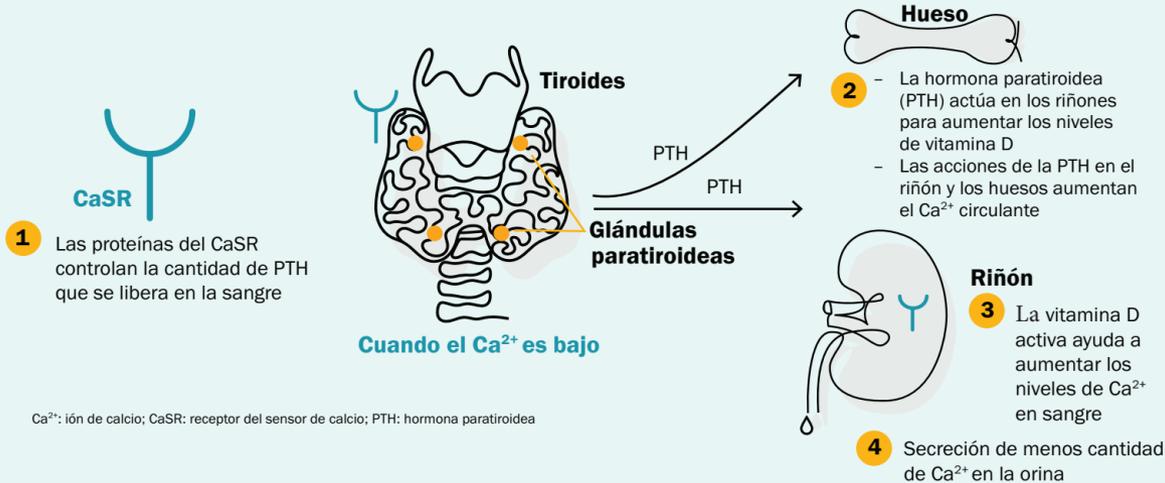
- Normalmente, tienen niveles bajos de calcio en la sangre, lo que se conoce como “hipocalcemia”.
- Tienen niveles bajos de una hormona llamada “hormona paratiroidea”, que ayuda a controlar la cantidad de calcio presente en la sangre.
- Pueden presentar niveles altos de calcio en la orina, lo que se conoce como “hipercalciuria”, que puede provocarla acumulación de calcio en los riñones o la formación de cálculos renales.
- Asimismo, pueden presentar una cantidad inadecuada de otros minerales importantes en el organismo, como demasiado fosfato o muy poco magnesio.



## ¿Cuál es la causa de la HAD1?

La causa de la HAD1 es un cambio irregular en el **gen** del receptor del sensor del calcio (**Calcium-Sensing Receptor, CaSR**). Las proteínas producidas a partir de este gen normalmente trabajan juntas para detectar y controlar la cantidad de calcio presente en la sangre. En los pacientes con HAD1, las proteínas producidas a partir del gen **CaSR** irregular son más sensibles al calcio y no funcionan igual de bien para controlar los niveles de calcio, incluso cuando los niveles en sangre son bajos.<sup>4</sup> Existen otros genes irregulares que pueden originar formas de hipoparatiroidismo similares a la HAD1, pero lo más frecuente son los cambios en el gen **CaSR**.<sup>7</sup>

### ¿Cómo interviene el CaSR en el control de los niveles de calcio?

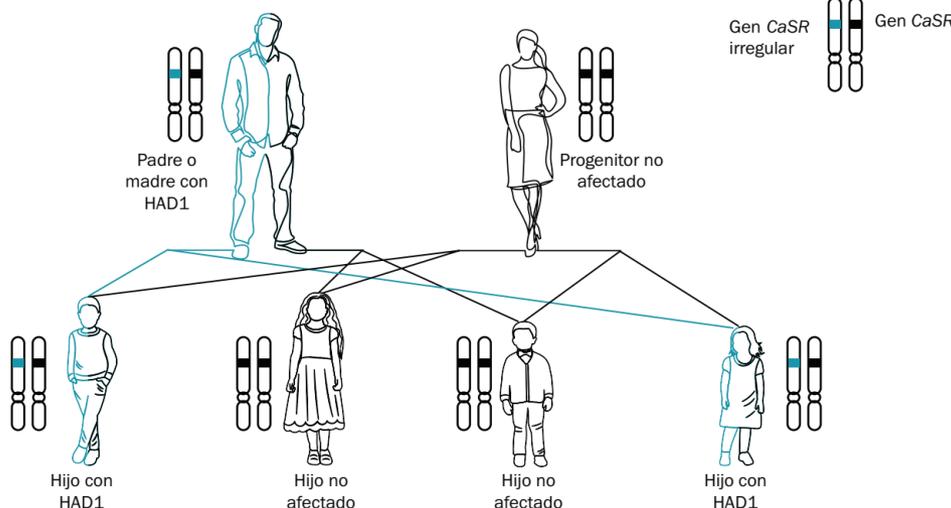


## ¿Quién contrae o transmite la HAD1?

La HAD1 se hereda, o pasa de una generación a la siguiente, en un patrón **autosómico dominante**.<sup>4,6</sup> En un patrón hereditario autosómico dominante, una copia del gen **CaSR** con un cambio irregular es suficiente para causar la enfermedad.<sup>4</sup> En la mayoría de los casos, una persona con HAD1 recibe el gen **CaSR** irregular de uno de los padres con HAD1.<sup>4</sup> Cada uno de los hijos de una persona con HAD1 tiene una probabilidad del 50 % de heredar el gen irregular de la HAD1.<sup>2</sup>

- Algunas personas no heredan la HAD1. En vez de ello, la HAD1 puede estar provocada por un cambio espontáneo, nuevo, en el gen **CaSR**. Por lo tanto, las personas pueden desarrollar HAD1 aun sin antecedentes de la enfermedad en su familia.<sup>4</sup>
- Si se diagnostica HAD1 a una persona, también se deben hacer pruebas a sus padres para comprobar si tienen el gen **CaSR** irregular.<sup>3</sup>

### Patrón hereditario de la HAD1<sup>2,4</sup>



## ¿Cuáles son los signos de HAD1?

Los síntomas de HAD1 pueden **variar de una persona a otra** y pueden afectar a niños y adultos de forma diferente. Los signos pueden aparecer a cualquier edad y pueden cambiar con el tiempo.<sup>6,8</sup> Uno de los signos más frecuentes de HAD1 es una rigidez muscular fuerte y repentina, lo que se conoce como “**espasmos musculares**”, en las manos y los pies.<sup>4,6</sup> También son frecuentes la sensación de **calambres musculares, pinchazos u hormigueo**, lo que se conoce como “parestesia”, o la contracción de nervios y músculos en varias partes del cuerpo.<sup>4,6</sup> Las personas con HAD1 grave pueden sufrir breves periodos de movimientos incontrolados, lo que se conoce como “**convulsiones**”, generalmente durante la infancia o la niñez.<sup>4,6</sup>

### Signos más frecuentes de ADH1

#### Síntomas breves o repentinos de HAD1<sup>6,9,10</sup>:

- Signos que afectan al cerebro y los músculos
  - Convulsiones
  - Espasmos musculares intermitentes, lo que se conoce como “tetania”
  - Parestesia
  - Calambres/espasmos musculares
  - Letargo o en los huesos o en el lugar donde estos se conectan, lo que se conoce como “articulaciones”
  - Sentirse cansado en todo momento, lo que se conoce como “fatiga”
- Signos que afectan a los pensamientos de una persona
  - Miedo o preocupación, lo que se conoce como “ansiedad”
  - Problemas para pensar, recordar o concentrarse, lo que se conoce como “obnubilación”

#### Posibles consecuencias a largo plazo de HAD1<sup>4,6,9,10</sup>:

- Signos que afectan a los riñones
  - Cálculos renales
  - Exceso de calcio en los riñones
  - Riñones dañados que no puede filtrar adecuadamente la sangre, lo que se conoce como “enfermedad renal crónica”
- Signos que afectan a otras partes del cuerpo
  - Acumulación de calcio en regiones importantes del cerebro
  - Roturas de huesos, lo que se conoce como “fracturas óseas”
  - Sensación de tristeza o desesperanza y poco interés en las actividades, lo que se conoce como “depresión”
  - Latidos cardíacos demasiado rápidos o lentos, lo que se conoce como “arritmia”

**Si cree que usted o su hijo pueden tener HAD1, hable con su médico sobre las pruebas genéticas.<sup>7</sup>**

La detección temprana es importante para tratar los signos provocados por la HAD1.

## ¿Cuál es el propósito de la investigación clínica?

Los estudios clínicos o de investigación médica examinan nuevas formas de prevenir, detectar o tratar las enfermedades. Los tratamientos pueden consistir en nuevos fármacos, nuevas combinaciones de fármacos o nuevas formas de utilizar tratamientos ya existentes. El objetivo de los ensayos clínicos es determinar si un nuevo medicamento o tratamiento es seguro y funciona bien.<sup>10</sup> Actualmente, existen estudios clínicos en curso para pacientes con HAD1.

**Referencias:** 1. Roszko et al. *J Bone Miner Res.* 2022;37:1926-1935. 2. National Genome Research Institute. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Autosomal-Dominant-Disorder>. Actualizado el 24 de julio de 2023. 3. MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/ency/article/002049.htm>. Consultado el 24 de julio de 2023. 4. MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/autosomal-dominant-hypocalcemia>. Consultado el 24 de julio de 2023. 5. Cinque et al. *J Clin Endocrinol Metab.* 2017;102:3961-3969. 6. Mannstadt et al. Póster presentado en: ENDO 2023; 15-18 de junio de 2023; Chicago, IL. 7. Mannstadt et al. *J Bone Miner Res.* 2022;37:2615-2629. 8. Rejnmark et al. *Endocrinol Metab (Seoul).* 2015;30:436-442. 9. MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/gene/casr>. Consultado el 24 de julio de 2023. 10. Johns Hopkins Medicine. <https://www.hopkinsmedicine.org/research/understanding-clinical-trials/clinical-research-what-is-it.html>. Consultado el 24 de julio de 2023.