



Iperpara fino all'osso...

Craparo A¹, Castellano E¹, Gianotti L², Pellegrino M¹, Borretta G¹

¹S.C. Endocrinologia e Metabolismo, A.S.O. S. Croce e Carle, Cuneo

²S.C. Diabetologia Territoriale, A.S.L. CN1

andrea.craparo87@gmail.com



Associazione Medici Endocrinologi

22° Congresso Nazionale AME

Update in Endocrinologia Clinica

ROMA 9 - 12 novembre 2023

Introduzione e background. L'iperparatiroidismo primitivo (PHPT) giovanile è poco comune e clinicamente più grave rispetto alla forma dell'adulto. Le forme di PHPT giovanile più frequenti includono le MEN (1, 2A e 4), la PHPT-jaw tumor (HPT-JT) syndrome, le forme familiari isolate e la ipercalcemia ipocalciurica familiare (FHH). Nel HPT-JT generalmente le lesioni ossee sono di tipo ossificante, ma sono riportati in letteratura anche tumori bruni.

Presentazione del caso.

Un paziente di 35 anni viene ricoverato in Chirurgia maxillo-facciale per una voluminosa neoformazione mandibolare destra a lento accrescimento (Fig.1). Anamnesi negativa per patologie ereditarie. Riferita exeresi lesione osteolitica nel 2016 (sede non precisata). Nessuna terapia in atto.

Alla TC massiccio facciale riscontro di una estesa lesione osteolitica, con sovertimento strutturale del corpo mandibolare di destra ed estensione all'angolo mandibolare di 61x53x67 mm, riferibile in prima ipotesi ad ameloblastoma (Fig.2).

Viene sottoposto ad asportazione della lesione e ricostruzione con osso autologo da cresta iliaca (Fig.3). All'EI: sarcoma miofibroblastico a basso grado di malignità.

Per impotenza funzionale esegue RMN spalla sinistra con evidenza in sede omerale prossimale di neoformazione di 6x3.5x3 cm interessante il trochite omerale, la porzione anterolaterale della testa omerale e del collo omerale. La formazione ha aspetto plurilobulato ed è costituita da grappolo di formazioni d'aspetto similcistico tra loro strettamente stipate, con reperto riferibile in prima ipotesi a cisti aneurismatica. L'ortopedico non ha posto indicazione chirurgica; la lesione viene sottoposta a biopsia: tumore bruno.

Gli accertamenti successivi evidenziano ipercalcemia (Ca ++ 1.64 mmol/l) ed ipofosforemia (P 2 mg/dl), viene pertanto richiesta consulenza endocrinologica:

- Obiettivamente estrema magrezza, massa muscolare assente.
- Esami ematici: Ca tot 12.9 mg/dl, ALP 314 U/L, Ca ++ 1.78 mmol/l, PTH 702 pg/ml, P 1.7 mg/dl, 25OHD 5.9 ng/ml.
- Ecografia del collo: Posteriormente al polo inferiore del lobo destro area ipoecogena tondeggianti, a margini netti con vascolarizzazione periferica di 5.9x9.6x7.1 mm e caudalmente area ipoecogena, ovalare, a margini netti e regolari, con spot iperecogeni di 15.9x18.5x27.4 mm, entrambe compatibili con paratiroidi destre ingrandite (Fig.4).
- Scintigrafia paratiroidi-MIBI positiva e concordante con reperto ecografico.
- RX rachide DLS, femore e mani bilaterali: In sede ungueale, a livello II raggio della mano sinistra modesta immagine erosiva.
- DEXA 3 siti: ridotta massa ossea per età (Z score colonna -4.5, radio UD -5.3, femore collo -1.7).

Viene quindi sottoposto ad emitiroidectomia destra + asportazione delle lesioni sospette per paratiroidi ingrandite. EI: adenomi paratiroidi. Nel post-intervento Hungry Bone sindrome con necessità di supplementazione calcio-vitaminica ad alto dosaggio.

L'analisi genetica ha evidenziato la presenza di variante patogenetica in eterozigosi del gene CDC73, compatibile con PHPT ereditario/ associato a tumore della mandibola o PHPT isolato familiare con associazione di tumore non ossificante mandibolare.

All'ultimo controllo ambulatoriale paziente asintomatico con compenso calcio-vitaminico D adeguato in corso di terapia integrativa e ipotiroidismo post-chirurgico per cui si avviava terapia levotiroxinica.

Discussione. In questo caso di PHPT giovanile è stata riscontrata una variante genetica associata a PHPT-jaw tumor. La neoplasia mandibolare riscontrata costituisce un reperto raro in questa forma di PHPT ereditario.

Take home messages. Il PHPT-JT è caratterizzato generalmente da PHPT e tumori ossificanti dell'osso mascellare, con possibile coinvolgimento renale. Più frequentemente le lesioni mandibolari nel HPT-JT sono tumori ossificanti, talvolta tumori bruni. In questo caso una lesione di tipo osteolitico è risultata associata alla mutazione CDC73.



Fig.1

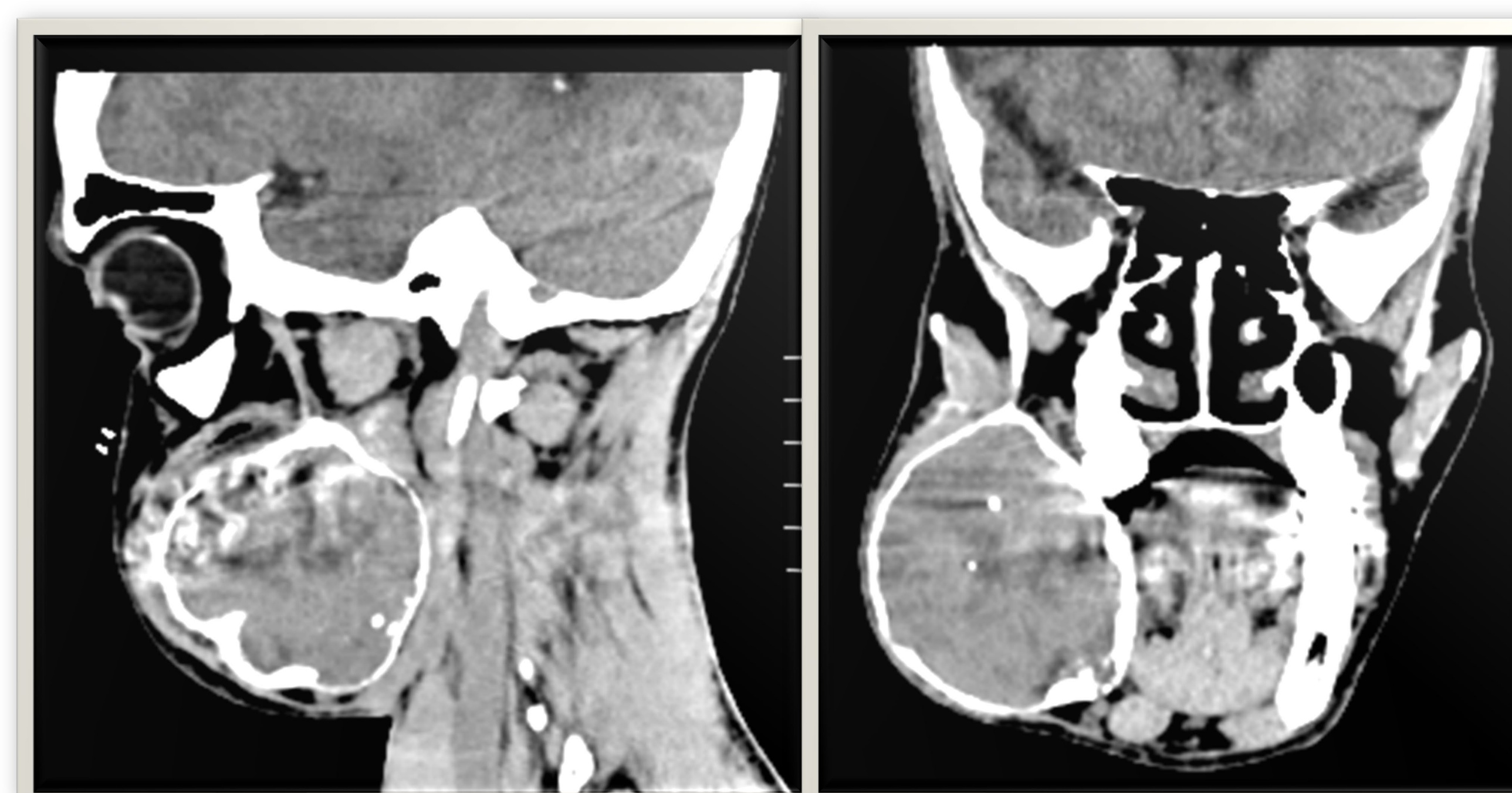


Fig.2



Fig.3

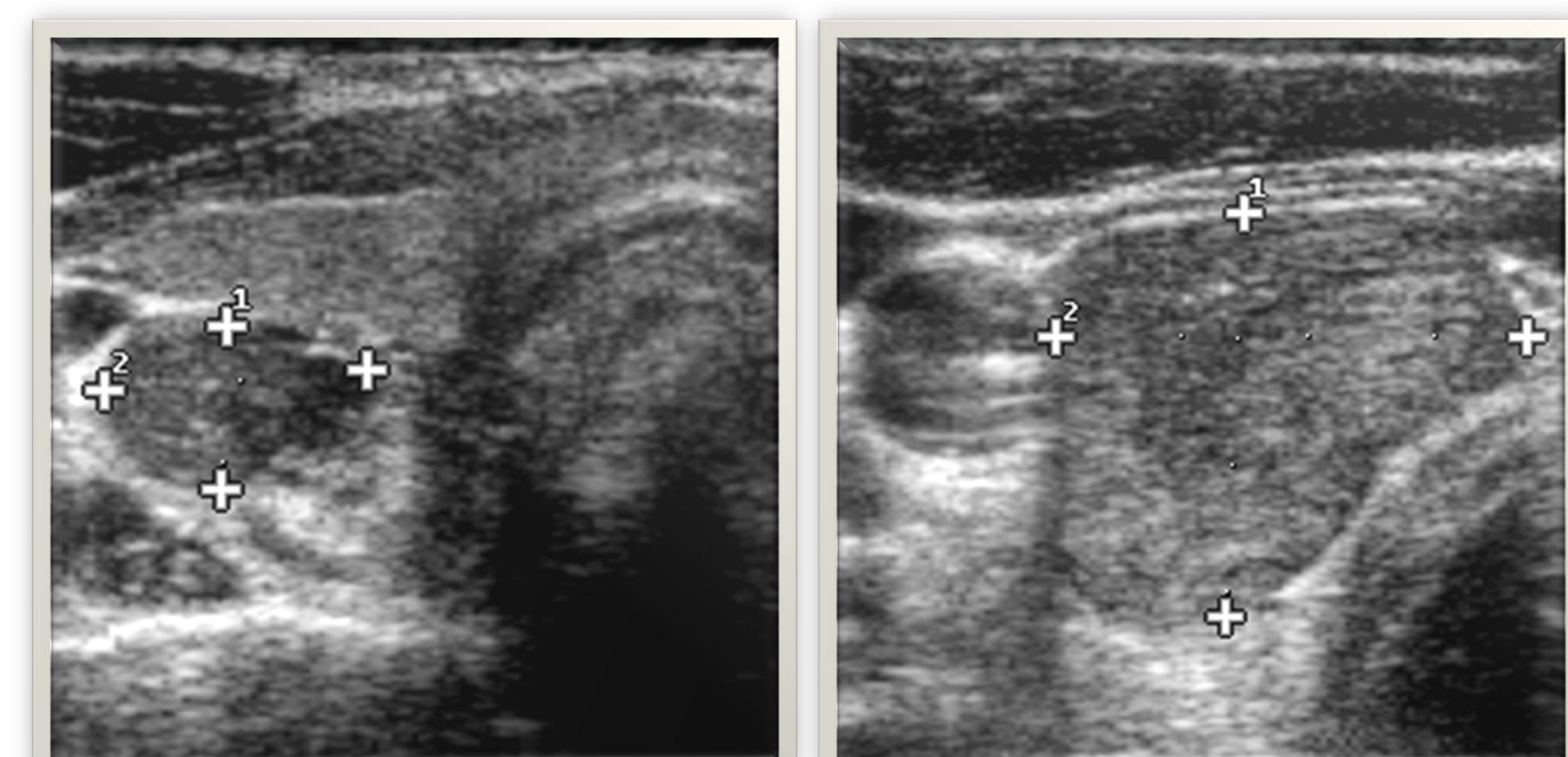


Fig.4