

Le sfide diagnostiche dell'ipocalcemia

V Del Gatto, S Gelli, F Visconti, A Palombo, CA Rota, A Pontecorvi
Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Introduzione: L'ipocalcemia può essere associata a un vasto spettro di manifestazioni cliniche in relazione alla gravità e alla rapidità con cui si instaura. L'ipocalcemia cronica è spesso asintomatica e può essere riscontrata in modo occasionale oppure si accompagna a segni aspecifici, come alterazioni neurologiche, oculari, cutanee o della dentizione. Nell'ipocalcemia severa o quando vi è il rapido decremento dei valori plasmatici di calcio, si può manifestare ipereccitabilità neuromuscolare con spasmi muscolari, aritmie cardiache e crisi convulsive. Talvolta l'ipocalcemia può essere la spia di patologie più complesse.

Descrizione del caso: Ragazzo di 18 anni senza precedenti anamnestici di rilievo, ad eccezione di calo ponderale negli ultimi due anni di circa 15 kg in seguito a riferita riduzione dell'introito calorico. Si recava in PS per insorgenza da qualche giorno di parestesie e spasmi muscolari alle mani. All'ispezione si presentava pallido, sarcopenico (peso 51 kg, BMI 17.6 kg/m²), con positività del segno di Chvostek. Agli esami ematochimici eseguiti in PS si riscontrava la presenza di ipocalcemia severa (calcio 5.6 mg/dl) con iperfosfatemia (fosforo 5.0 mg/dl), protidemia nella norma, lieve anemia macrocitica (Hb 11.5 g/dl, MCV 111.8 fl) e allungamento dei tempi di emocoagulazione. Veniva immediatamente iniziata la terapia supplementiva con calcio gluconato per via endovenosa e calcitriolo per os e successivamente il paziente veniva trasferito presso il nostro reparto.

Le indagini eseguite in seguito rilevavano la presenza di iperparatormonemia (PTH 846.8 pg/ml), ipovitaminosi D (vitamina D 9.5 ng/ml), livelli di magnesio ai limiti bassi della norma, calciuria delle 24 ore ridotta (10 mg/l). La restante valutazione ormonale documentava normale funzionalità surrenalica e tiroidea, ipogonadismo ipergonadotropo (FSH 31.4 mUI/ml, LH 9.6 mUI/ml, testosterone libero 0.1 ng/ml) e IGF1 ridotta (65 ng/ml). La densitometria ossea evidenziava la presenza di iniziale osteoporosi a carico della colonna (Z score -2.8), mentre l'RX scheletro escludeva alterazioni morfostrutturali a carico dei segmenti scheletrici indagati. Veniva inizialmente posto il sospetto di pseudoipoparatiroidismo (PHP1B), pur in assenza di brachidattilia. Tuttavia, per escludere l'origine malassorbitiva dell'ipocalcemia venivano eseguiti ulteriori accertamenti, con riscontro di iposideremia e deficit vitaminici e degli oligoelementi (ferro 29 gamma/l, vitamina B12 < 45 pg/ml, folati 53.2 ng/ml, rame 36 gamma/dl, zinco 55 gamma/dl). Lo screening anticorpale per celiachia risultava però negativo. Il paziente si sottoponeva, pertanto, ad esofagogastroduodenoscopia con biopsie. L'esame istologico documentava la presenza di gastrite cronica attiva moderata, microerosiva, HP-relata, ipotrofia dei villi, rapporto villa/cripta diminuito, linfociti intraepiteliali aumentati, cripte ipertrofiche (lesione IIIB di Marsh). Veniva, pertanto, posta la diagnosi di celiachia e iniziata la dieta gluten free.

Conclusioni: La celiachia è una infiammazione cronica su base autoimmune dell'intestino tenue, scatenata dall'ingestione di glutine in soggetti geneticamente predisposti. Questa patologia è caratterizzata da specifiche alterazioni istologiche a carico della mucosa del piccolo intestino che determinano l'insorgenza di malassorbimento. La presentazione clinica è estremamente variabile, con manifestazioni gastrointestinali, come diarrea profusa, dolore addominale e calo ponderale, o extraintestinali, ma talvolta si può presentare in modo atipico. La presenza di ipovitaminosi D è piuttosto frequente in questi pazienti, sebbene l'ipocalcemia sia una condizione relativamente rara e quasi nella totalità dei casi asintomatica. Tuttavia, la possibilità di questa malattia deve essere considerata nei pazienti con ipocalcemia sintomatica, senza altre cause apparenti, anche in assenza di manifestazioni gastrointestinali.