

Iperparatiroidismo “mild” causato da un carcinoma paratiroideo in una paziente con neurofibromatosi di tipo 1

SM Sciannimanico¹, M Castellana², P Basile², G Renzulli³, VA Giagulli², S Galasso¹, F Vescini¹, F Grimaldi¹, V Triggiani²

¹SOC di Endocrinologia e Malattie del Metabolismo-Nutrizione Clinica, AOU S. Maria della Misericordia, Udine; ²Sezione di Medicina Interna, Geriatria, Endocrinologia e Malattie

Rare, Dipartimento Interdisciplinare di Medicina, Università degli Studi “A. Moro”, Bari;

³Anatomia Patologica Universitaria, AOUC Policlinico di Bari

Introduzione:

L'iperparatiroidismo primario può raramente essere causato da un carcinoma paratiroideo. Questi pazienti presentano generalmente sintomatologia importante, lesioni nodulari voluminose e livelli di PTH e calcio molto elevati. Qui di seguito viene presentato un caso di iperparatiroidismo dovuto a un carcinoma paratiroideo in una paziente affetta da neurofibromatosi di tipo 1, una patologia autosomica dominante caratterizzata da un'aumentata incidenza di tumori, tra cui quelli di origine endocrina.

Descrizione del caso:

La paziente, di 56 anni, affetta da neurofibromatosi tipo 1, è stata valutata per diagnosi di iperparatiroidismo primario e il riscontro all'ecografia di una lesione nodulare del collo di 13 mm, sita posteriormente al lobo tiroideo sinistro.

Dagli esami ematochimici è emersa una condizione di iperparatiroidismo primitivo "mild" (calcemia 10.7 mg/dl - v.n. 8.5-10.5; fosfemia 3.6 mg/dl - v.n. 1.5-6.8; calciuria 359 mg/24h - v.n. 50-300; PTH intatto 140 pg/ml - v.n. 4-40). La scintigrafia con tecnica di sottrazione con doppio tracciante (pertecnatio/tetrafosmina) non ha mostrato immagini riferibili a lesioni paratiroidee. È stato pertanto eseguito un agoaspirato della lesione nodulare con dosaggio del PTH sul liquido di lavaggio, che ha confermato la natura paratiroidea della lesione.

La paziente è stata quindi sottoposta a paratiroidectomia selettiva inferiore sinistra con monitoraggio intraoperatorio del PTH plasmatico, raggiungendo la normocalcemia.

L'esame istologico ha mostrato la presenza di carcinoma paratiroideo con margini di resezione interessati dalla lesione. Per tale motivo, la paziente è stata successivamente sottoposta a tiroidectomia totale e dissezione dei linfonodi peri-ricorrentiali di sinistra.

Conclusioni:

Questo caso dimostra come non possa essere esclusa la diagnosi di carcinoma paratiroideo di fronte al riscontro di un iperparatiroidismo primario con calcemia e PTH non particolarmente elevati e a lesioni non particolarmente grandi come invece riportato in letteratura.