

ELEVATI LIVELLI CIRCOLANTI DI β -hCG IN GIOVANE DONNA CON IPERPARATIROIDISMO PRIMARIO GRAVEMENTE SINTOMATICO

Francesca Garino, Adele Latina, Laura Gianotti, Elena Castellano, Giorgio Borretta
Endocrinologia, Diabetologia e Metabolismo, AO S. Croce e Carle, Cuneo

INTRODUZIONE

L'iperparatiroidismo primitivo è una patologia relativamente comune, specie nelle donne ed oltre i 50 anni d'età, con una presentazione estremamente variabile in funzione della gravità e della durata di malattia. Nei soggetti giovani si presenta più frequentemente in forme familiari e/o nell'ambito di Neoplasie Endocrine Multiple (MEN tipo I e tipo IIa).

DESCRIZIONE DEL CASO

Una paziente di 26 anni eseguiva nel Gennaio 2015 visita ortopedica per gonalgia destra di vecchia data, progressivamente ingravescente e da circa 3 anni associata ad instabilità del ginocchio ed astenia. Già 6 anni prima una RMN del ginocchio aveva evidenziato alterazioni d'intensità di segnale dell'osso. Eseguiva TC, con riscontro di lesioni osteolitiche tondeggianti di 20 e 8 mm (HU > 50) al polo superiore della rotula e di 7 mm sul margine anteriore dell'epifisi distale del femore, con margini ossei d'aspetto irregolarmente erosivo. La lesione più voluminosa veniva sottoposta a biopsia: frammento di tumore a cellule giganti (osteoclastoma).

Una TC torace-addome documentava multiple aree osteolitiche a carico del bacino, in particolare all'ala iliaca sinistra, con ampia perdita di sostanza ossea, e sfumate aree di osteolisi a carico di sterno, soma di D12 e L1 e scapola destra; inoltre, riscontro di formazione litiasica di circa 1 cm al rene destro. La paziente già 6 anni prima aveva eseguito un'ETG addome, in occasione di colica addominale, con riscontro di un calcolo di pochi mm al distretto caliceale inferiore destro.

Veniva pertanto eseguito approfondimento, nel sospetto di iperparatiroidismo:

- calcemia 12 mg/dl, fosfatemia 2.3 mg/dl, calciuria 273.8 mg/24 h, fosfaturia 800 mg/24 h, PTH 1309 pg/ml;
- densitometria: valori di massa ossea nettamente ridotti, in particolare a carico del rachide lombare (T-score e Z-score: -3.6 SD);
- ETG del collo e scintigrafia paratiroidea concordanti per sospetto adenoma paratiroideo inferiore destro di circa 2 cm.

La paziente eseguiva, in previsione della scintigrafia, dosaggio di β -hCG, che risultava positivo (esclusa gravidanza). Venivano escluse MEN I e IIa.

Nel sospetto di adenoma atipico/carcinoma paratiroideo, veniva sottoposta a paratiroidectomia superiore e inferiore destra + emitiroidectomia destra e linfadenectomia ricorrentiale omolaterale, con caduta significativa del PTH intra-operatorio (1018-109-76 pg/ml). Diagnosi istologica: neoplasia paratiroidea con basso indice mitotico e proliferativo: adenoma atipico (parenchima tiroideo e linfonodi ndr).

Dopo l'intervento la β -hCG risultava negativizzata; per comparsa di ipocalcemia (7.8 mg/dl) nonostante terapia di supporto con calcio e.v. (fino a 12 g) e calcitriolo, la paziente veniva ricoverata in Endocrinologia con quadro di hungry bone syndrome; manifestava inoltre disturbi del tono dell'umore con note depressive e alterata percezione di sé.

La paziente veniva dimessa con una supplementazione con calcio per os (4-4.5 g/die) + calcitriolo (1.5-1.75 μ g/die), mantenendo ai successivi controlli ambulatoriali calcemia sempre ai limiti inferiori, con calciuria di norma. Le lesioni ossee osteolitiche si presentavano di dimensioni ridotte e la densitometria del rachide lombare risultava molto migliorata (-1.5 SD), con persistenza di indici di turnover osseo aumentati. Per riscontro di ipotiroidismo subclinico (TSH 4.2 μ U/ml, FT4 1.22 ng/dl), iniziava terapia sostitutiva con L-T4; veniva inoltre richiesta consulenza genetica per escludere eventuali sindromi non

classiche associate all' iperparatiroidismo.

Quattro mesi dopo l'intervento, ricovero in Psichiatria per sospetto episodio psicotico con derealizzazione e depersonalizzazione (dissociazione mente-corpo), trattato con risperidone. In tale occasione buon compenso della calcemia e della funzione tiroidea. Dimessa con diagnosi di disturbo somatoforme atipico.

CONCLUSIONI

L'iperparatiroidismo va sospettato ed escluso non solo in età adulta o avanzata o in presenza di chiare sindromi associate. Nel nostro caso, infatti, una diagnosi più precoce avrebbe reso meno grave la compromissione ossea e la conseguente hungry bone syndrome; è possibile inoltre che la lunga durata di malattia abbia avuto un ruolo nella comparsa del disturbo psicotico. La positività della β -hCG è segnalata in letteratura come possibile marker di malignità.