

Un'ipocalcemia di difficile gestione

AS Salcuni, C Columbu, F Pigliaru

UOC di Endocrinologia e Malattie Metaboliche, Dipartimento di Scienze Mediche Mario Aresu, Università degli Studi di Cagliari

Introduzione: L'ipoparatiroidismo è un raro disordine del metabolismo minerale caratterizzato da ipocalcemia e assente o ridotta produzione di paratormone. La forma più frequente di ipoparatiroidismo è quella secondaria all'intervento chirurgico sul collo. Tra le forme più rare vi è quella secondaria a mutazione attivante il Recettore del Sensore del Calcio (CASR).

Descrizione del caso: Uomo di 38 anni viene ricoverato nel 2015 per episodio di crisi asfittica con cianosi diffusa associato a perdita di coscienza. In tale occasione è stata riscontrata ipocalcemia con paratormone dosabile (calcemia 4,9 mg/dL, PTH 18 pg/ml, vn 15-87), trattata con calcio endovena. Il paziente è stato dimesso dal reparto con la seguente terapia: Calcio carbonato 3 g/die, calcitriolo 1,25 mcg/die, supplementi di magnesio 6,75 g/die. Per la concomitante presenza di ipopotassiemia (3,1 meq/l) e ipertensione arteriosa, è stata aggiunta terapia con spironolattone 50 mg/die, KCL Retard 1,2 g/die e ACE-I (ramipril 10 mg/die). Dopo 6 mesi di terapia il quadro elettrolitico era il seguente: calcemia 8,3 mg/dl, fosforemia 6,0 mg/dl (2.5-4.5); magnesemia 0,52 mg/dL (0.77-1.03), potassiemia 3,6 mEq/L (3,5-5,1), calciuria 800mg/24h, per cui è stato inserito in terapia idroclorotiazide a dosaggio crescente fino a 75mg/die.

L'ecografia renale non mostrava segni di nefrocalcinosi o litiasi. La radiografia della colonna, eseguita per dorsalgia, mostrava la presenza di deformazioni vertebrali a carico di D8, D9, D10, D11 e D12, con massa ossea nei limiti della norma. L'ECG alla diagnosi evidenziava un QTc lungo (480 msec). Non presentava alterazioni ormonali nè anomalie a carico di altri organi tali da sospettare una Sindrome di DiGeorge.

Per i successivi 2 anni il paziente ha avuto numerosi accessi al PS per crisi ipocalcemiche trattate con Calcio e Magnesio ev. La frequenza di tali episodi negli ultimi mesi fu tale da rendere necessario un ricovero, in Gennaio 2018, per iniziare terapia con Teriparatide. In tale occasione è stata effettuata analisi genetica con riscontro di una mutazione attivante il gene CASR a carico dell'esone 5. Per la presenza di tale mutazione e concomitante ipopotassiemia dall'esordio è stata posta diagnosi di Sindrome di Bartter tipo V.

Conclusioni: L'ipoparatiroidismo da mutazione attivante il CASR è una patologia rara e di difficile gestione. Solitamente è presente un'ipocalcemia da lieve a moderata. Nel nostro caso le ripetute crisi ipocalcemiche hanno reso necessario un iniziale incremento nella posologia del calcitriolo e supplementi di calcio e una successiva introduzione di teriparatide. Tale strategia ha provocato un'ipercalciuria di difficile compenso con alto rischio di complicanze renali. Il paziente, inoltre, è a rischio di disturbi del ritmo cardiaco a causa dell'ipopotassiemia, sia primitiva che secondaria all'utilizzo di tiazidici, dell'ipocalcemia e dell'ipomagnesemia.