

MeB – Pagine Elettroniche

Volume X

Febbraio 2007

numero 2

CASO CLINICO INTERATTIVO

Un buon motivo per non crescere

Giulia Gortani, Andrea Taddio, Alessandro Amoddeo,
Valentina Kiren, Egidio Barbi, Federico Marchetti

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Indirizzo per corrispondenza: marchetti@burlo.trieste.it

Non avevamo al momento elementi sufficienti per confermare o escludere con sicurezza le principali cause di ipercalcemia in un lattante. Ma alcune informazioni epidemiologiche, cliniche, di laboratorio e di nuovo anamnestiche risultano fondamentali per capire.

Vediamo le **principali cause di ipercalcemia** nel lattante:

Iperparatiroidismo: Nel bambino è una condizione rara e generalmente secondaria ad iperplasia delle paratiroidi – il più delle volte familiare (70%) e rientrante in sindromi endocrine più complesse (MEN), dove si trova generalmente in associazione a tumori endocrini del pancreas (gastrinoma, insulinoma, lipoma) o ipofisari (prolattinoma, somatotropinoma). I livelli elevati di PTH causano ipercalcemia/ipocalciuria, ipofosfemia/ipofosfaturia, ipomagnesemia, ipopotassiemia e acidosi ipercloremica (secondaria a perdita dei bicarbonati). In questi casi l'indagine morfologica della paratiroidi deve essere approfondita, e il risvolto è spesso chirurgico. L'ecografia è poco attendibile, mentre la scintigrafia è diagnostica nell'80% dei casi.

Sindrome di Williams: è una malattia genetica dovuta alla delezione di una parte del cromosoma 7; generalmente si tratta di una nuova mutazione e quindi i genitori non ne sono affetti. Si manifesta con un ritardo psicomotorio, con presenza di una facies tipica, definita "ad elfo", caratterizzata da radice del naso infossata, guance cadenti, labbra grosse, caratteristico atteggiamento della bocca che viene mantenuta in posizione aperta, anomalie dentarie e mento piccolo. Importanti sono le anomalie cardiovascolari, presenti in almeno un terzo dei casi e caratterizzate da stenosi sovraortica, alterazioni delle arterie polmonari, renali e del circolo cerebrale. La sindrome si caratterizza anche per ipercalcemia, verosimilmente causata da una aumentata sensibilità alla vitamina D, e per l'ipercalcemia. Lo squilibrio del metabolismo del Ca quadro tende a risolversi nei primi 2 anni.

La diagnosi si basa sull'indagine genetica e sul riscontro delle anomalie citate: per il frequente impegno cardiaco è importante eseguire una ecocardiografia

Ipercalcemia idiopatica dell'infanzia: caratterizzata da ipercalcemia e ritardo di crescita nel primo anno di vita, con successiva remissione spontanea. La patogenesi è verosimilmente legata ad una aumentata sensibilità alla vit. D. I livelli

di fosfato e PTH sono normali e quelli di vitamina D normali o aumentati. La diagnosi è spesso di esclusione.

Ipercalcemia iatrogena: una quantità eccessiva di vitamina D o di calcio nella dieta possono ovviamente causare una ipercalcemia. La diagnosi è clinica e anamnestica con l'ausilio del dosaggio della vit. D

Come prima cosa ci preoccupiamo di chiedere alla mamma se avesse mai somministrato preparati di calcio o vitamina D. La risposta risulta essere affermativa: da circa 5 mesi A. stava assumendo quotidianamente 20 gtt di Didrogyl, ovvero 100 mcg/die di calcifediolo (un precursore della vitamina D), pari a una dose di molto superiore a quella massima consigliata di 3-5 mcg/kg/die.

Capiamo dunque che si tratta di un ipercalcemia secondaria ad intossicazione da vitamina D e il nostro sospetto sarà confermato dal riscontro di livelli ematici di paratormone notevolmente bassi (3 pg/ml con v.n.10-60 pg/ml) e di vitamina D decisamente aumentati (103 ng/dL; v.n 19-57).

Il quadro comunque non sembra presentare caratteri di gravità ed il nostro programma iniziale è quello di sospendere l'integrazione vitaminica e monitorare l'andamento della calcemia (la vitamina D infatti, data la sua struttura lipofila, tende ad accumularsi nel tessuto adiposo e ad esercitare a lungo un effetto ipercalcemizzante).

Decidiamo di eseguire alcune indagini per escludere eventuali complicanze acute e croniche dell'ipercalcemia.

Che indagini avreste richiesto? Indicatene almeno due:

torna indietro