

## Calcinosi tumorale

La calcinosi tumorale (CT) è da tempo una controversa entità clinico-patologica che nella forma familiare rara è caratterizzata da masse periarticolari che interessano in particolar modo l'articolazione della spalla, del gomito e del bacino.

La diagnosi di CT prevede una valutazione completa delle caratteristiche delle tumefazioni extra-scheletriche e della loro localizzazione.

Nella CT possono essere evidenziate alterazioni del fosfato e no. La diagnosi genetica è di fondamentale importanza per un corretto inquadramento. Inoltre, la CT deve essere posta in diagnosi differenziale con altre forme:

- calcificazioni associate ad alterazioni di natura metabolica che solitamente sono caratterizzate da deposizione di minerali generalizzata, inclusi organi viscerali. Tali forme sono associate a livelli anormali di calcio e/o fosfato

- calcificazioni distrofiche, che sono circoscritte o generalizzate conseguenti ad un processo infiammatorio sottostante. In tali casi sono necessari esami per escludere una malattia su base reumatica.

Nonostante il riferimento tumorale, i noduli della calcinosi tumorale non sono in realtà tumori. Non c'è il rischio che i noduli diventino cancerosi (maligni).

Gli esami strumentali radiologici Radiografia (RX) o Tomografia Computerizzata (TC) sono utili per caratterizzare l'entità di tali masse e per una diagnosi differenziale con altre lesioni. La risonanza magnetica (RM) può essere utile in casi difficili e la scintigrafia può evidenziare il grado di attività di malattia.

La CT può essere la conseguenza di una mutazione che può coinvolgere i geni FGF23, GALNT3 o KLOTHO che sono responsabili della regolazione di un fattore (FGF23) presente nel siero che regola il metabolismo del fosfato. Pertanto, il quadro di CT che ne deriva è caratterizzato da iperfosforemia (aumento del fosforo nel sangue) e ipofosfaturia (ridotta eliminazione del fosforo con le urine). L'altra forma genetica con evidenze crescenti di una base familiare è conseguenza di mutazioni di un gene chiamato SAMD9 e che non si accompagna ad alterazioni del metabolismo del fosfato.

Ci sono anche calcinosi che si associano a malattie metaboliche di vario tipo (calcinose distrofiche) e che devono essere messe in diagnosi differenziale con la CT. La diagnosi di CT si basa su caratteristiche radiografiche tipiche (su radiografie semplici e tomografia computerizzata) e sul profilo biochimico. Le immagini di risonanza magnetica possono essere eseguite in casi difficili e la scintigrafia riflette l'attività della malattia. L'esame ecografico è utile nell'individuazione di aree fluide nel contesto delle masse calcifiche.

### Quali sono i trattamenti non chirurgici per la calcinosi tumorale?

Il trattamento della CT può essere orientato all'utilizzo di sostanze che legano il fosfato, diete con basso introito di fosfato e acetazolamide che è un farmaco per aumentare l'eliminazione di fosfato nelle urine. Anche i bisfosfonati sono utilizzati nel trattamento di tale patologia con una risposta variabile.

### Cos'è una dieta a basso contenuto di fosforo?

Se hai la calcinosi tumorale, il tuo medico potrebbe consigliarti di seguire una dieta a basso contenuto di fosforo. Carni e latticini hanno naturalmente fosforo. Altri cibi e bevande possono avere fosforo come conservante o additivo.

Cerca di ridurre l'assunzione alimentare di cibi e bevande ad alto contenuto di fosforo, come:

Birra, cola, tè freddo e bevande al cioccolato.

Cioccolato e caramello.

Prodotti lattiero-caseari inclusi latte, formaggio, gelato, yogurt.

Ostriche, sardine e frattaglie come manzo e fegato di pollo.

Carni lavorate, come hot dog, pranzo, pancetta e salsiccia.

Prodotti a base di crusca d'avena.

### Quali sono i trattamenti chirurgici per la calcinosi tumorale?

Al tavolo operatorio, queste lesioni sono comunemente cistiche e contengono un materiale gessoso bianco o giallo chiaro che, all'esame istopatologico è identificato come composto da cristalli di idrossiapatite (cristalli di calcio e fosforo) con elementi epiteliali e cellule giganti multinucleate che contengono granuli di calcio. Tuttavia, considerando l'elevato tasso di ricorrenza dopo l'escissione chirurgica, è opportuno che l'intervento sia eseguito da esperti o in alternativa prendere in considerazione un approccio conservativo.

### Quali sono le complicanze della calcinosi tumorale?

In rari casi, la condizione colpisce i vasi sanguigni o il cervello, aumentando il rischio di infarto, ictus e altri gravi problemi di salute.

La condizione può anche causare:

- Calcificazioni corneali o strisce angioidi (strisce rosse) nei tuoi occhi
- Problemi dentali
- Eccessiva crescita ossea (iperostosi)
- Infiammazione delle ossa lunghe delle gambe o delle braccia (diafisi).

### Quali condizioni causano sintomi simili alla calcinosi tumorale?

Una diagnosi accurata è importante perché altre condizioni più gravi possono causare sintomi simili. Queste condizioni includono:

- Tumori benigni dei tessuti molli e tumori maligni dei tessuti molli.
- Mionecrosi calcifica (massa calcificata benigna nei muscoli delle gambe).
- Tendinite calcifica.
- Calcinosi circoscritta (depositi di calcio nella pelle e nei tessuti delle mani e dei piedi).
- Calcinosi da insufficienza renale cronica (un accumulo di depositi di calcio nelle persone sottoposte a dialisi).
- Calcinosi universalis (un accumulo di sali di calcio nella pelle, nei tessuti, nei tendini e nei muscoli).
- Malattie del tessuto connettivo.
- Gotta.
- Miosite ossificante.
- Osteosarcoma e sarcoma.
- Condromatosi sinoviale.

Per affrontare l'ampia variabilità e un approccio di problematiche sistemiche che questa sindrome comporta, si ritiene doveroso un intervento multidisciplinare. La CT altera non solo il benessere fisico, ma anche quello sociale-emotivo dei pazienti e delle loro famiglie. Per tale motivo, medici e operatori sanitari svolgono un ruolo importante nella gestione di questi pazienti. L'approccio multidisciplinare volto a un'adeguata diagnosi e trattamento dei soggetti che vivono con CT è di fondamentale importanza e gli sforzi coordinati di una squadra multidisciplinare possono aiutare questi pazienti a soddisfare le loro potenzialità, massimizzando la funzione, l'indipendenza, e il benessere.

- Nella maggior parte dei casi, la diagnosi clinica può essere effettuata con una valutazione delle caratteristiche scheletriche, endocrine e reumatologiche.
- Le forme di CT di natura genetica interessano principalmente le grosse articolazioni. Per differenziare la CT da altri quadri clinici che mimano la malattia, è necessaria la competenza specialistica radiologica, endocrinologica e reumatologica.
- Il beneficio dei test genetici che permette una diagnosi clinica è certo. La valutazione genetica può individuare forme genetiche iperfosforemiche o normofosforemiche.