

Ipoparatiroidismo cronico e pseudoipoparatiroidismo

Cosa sono l'ipoparatiroidismo cronico e lo pseudoipoparatiroidismo?

L'ipoparatiroidismo cronico è una malattia metabolica rara, caratterizzata da: Ipocalcemia (calcio ionizzato basso o livelli di calcemia sierica totale corretta per albumina bassa), in presenza di Paratormone (PTH) intatto non rilevabile, basso o impropriamente normale (misurato con test di seconda o terza generazione) in due occasioni a distanza di almeno 2 settimane.

Lo pseudoipoparatiroidismo (tipo A, B e C) è anch'essa una rara malattia metabolica caratterizzata da alterazioni biochimiche simili all'ipoparatiroidismo cronico, ma dovuta a una resistenza all'azione del PTH.

La diagnosi di basa sulla valutazione degli esami di laboratorio e l'analisi genetica per le forme genetiche.

Quali sono le cause di ipoparatiroidismo cronico e pseudoipoparatiroidismo?

La causa più comune di ipoparatiroidismo cronico è l'ipoparatiroidismo post-chirurgico, le altre cause sono autoimmuni, genetiche (forme isolate e forme sindromiche), infiltrative e idiopatiche (la cui causa rimane sconosciuta). Le diverse forme di pseudoipoparatiroidismo invece sono causate da mutazioni genetiche che determinano resistenza all'azione del PTH sui suoi organi target.

Quali sono le manifestazioni e complicanze cliniche dell'ipoparatiroidismo cronico e dello pseudoipoparatiroidismo?

Le principali manifestazioni cliniche dell'ipoparatiroidismo cronico comprendono:

- irritabilità neuromuscolare (formicolii, parestesie, tetania)
- complicanze cliniche quali:
 - depressione
 - cataratta
 - complicanze cardiovascolari (aritmie, infarto miocardico)
 - calcoli renali
 - nefrocalcinosi renale
 - insufficienza renale
 - calcificazioni dei gangli della base e infezioni

Tali manifestazioni cliniche dovranno essere monitorate con adeguati esami emato-urinari (esami del metabolismo minerale ed esami di routine) e strumentali e/o visite specialistiche (e.s. ecocardiogramma, elettrocardiogramma, ecografia dell'addome inferiore).

Nello pseudoipoparatiroidismo, l'ipocalcemia e la resistenza al PTH possono causare manifestazioni e complicanze cliniche simili all'ipoparatiroidismo, inoltre lo pseudoipoparatiroidismo, a seconda del tipo, può essere caratterizzato da altre manifestazioni quali:

- osteodistrofia ereditaria di Albright (AHO), che comprende la chiusura prematura delle placche di accrescimento e delle ossa corte, bassa statura, ossificazioni ectopiche
- resistenza ad altri ormoni, quali TSH, gonadotropine e GHRH.

Qual è la terapia dell'ipoparatiroidismo cronico?

La terapia standard dell'ipoparatiroidismo cronico si basa sull'utilizzo di supplementazioni di calcio per via orale (calcio carbonato o calcio citrato) e analoghi attivi della vitamina D (calcitriolo o alfacidiolo). La terapia dovrà essere monitorata periodicamente con esami emato-urinari, in particolare esami del metabolismo minerale e la funzionalità renale. Recentemente sono stati eseguiti studi sulla terapia ormonale sostitutiva nei casi di ipoparatiroidismo cronico non adeguatamente trattato con la terapia convenzionale, come l'utilizzo di teriparatide e rhPTH 1-84. Analogamente, lo pseudoipoparatiroidismo può essere trattato con supplementazioni di calcio (calcio carbonato o calcio citrato) e analoghi attivi della vitamina D (calcitriolo o alfacidiolo).