25° CONGRESSO NAZIONALE
AME
Update in Endocrinologia Clinica
ROMA
12 - 15 novembre
2026
Associazione Medici Endocrinologi

QUANDO L'OSSO CEDE:
COMPLICANZE DI UN IPERPARATIROIDISMO GENETICO TRASCURATO

Carlo Mogno[1,2], Giacomo Voltan[1,2], Giacomo Contini[1,2], Michela Ferrarese[1,2], Valentina Camozzi[1,2]

1 UOC Endocrinologia - Azienda Ospedale Università di Padova
2 Dipartimento di Medicina – DIMED – Università degli Studi di Padova

1. INTRODUZIONE

Un paziente di 24 anni lamentava da circa un anno rachialgia e difficoltà nella deambulazione ingravescenti e per impossibilità di camminare senza ausili eseguiva una valutazione neurochirurgica la quale dava indicazione a RM. Gli esami pre-risonanza rivelavano un aumento significativo della creatinina ed un'ecografia addominale mostrava calcolosi renale bilaterale per cui veniva ricoverato in Nefrologia.

2. DIAGNOSI E TRATTAMENTO INIZIALE

In reparto gli esami indicavano **severa ipercalcemia** (Ca 18.5 mg/dL) con **PTH > 3.500 pg/mL**. Un'ecografia del collo rilevava una formazione ovalare inferiormente al lobo tiroideo destro, captante alla scintigrafia con sesta-MIBI. Il paziente veniva dunque sottoposto a paratiroidectomia selettiva con successivo sviluppo di una severa **Hungry Bone Syndrome (HBS).**

L' esame istologico era indicativo di **tumore paratiroideo atipico** e l'analisi genetica evidenziava una **mutazione di CDC73** (c.188C>T p.Leu63Pro), rivelatasi come una mutazione de novo, essendo risultata negativa nei familiari. Una PET/TC 18F-colina mostrava la persistenza di una singola paratiroide ipercaptante (*figura 1*), di incerto significato, potenzialmente interpretabile come espressione di un fenotipo multighiandolare.

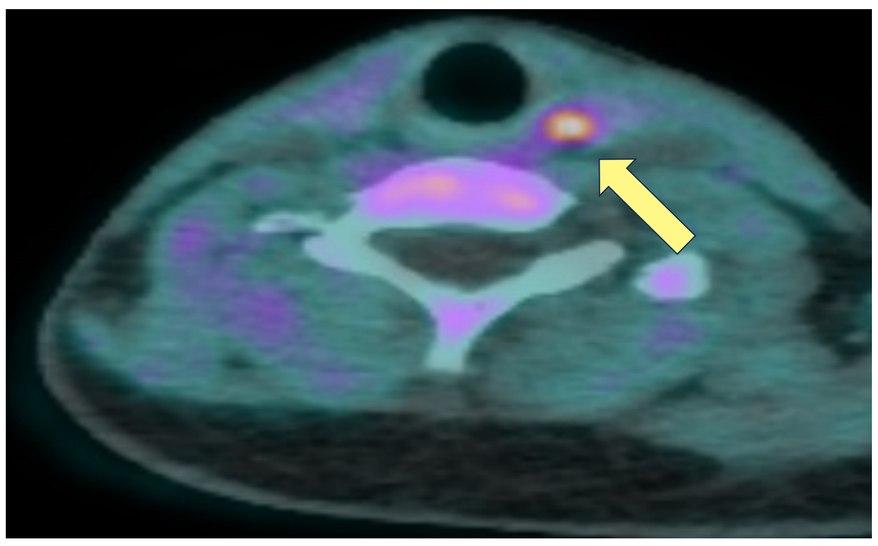


Figura 1: PET/TC 18F-colina che mostra singola paratiroide ipercaptante

3. COMPLICANZE

Per quanto riguarda l'HBS il trattamento ha richiesto oltre due mesi di degenza, con infusioni continue di calcio endovenoso, seguite da una lenta embricazione a terapia suppletiva per os. Complessivamente sono stati somministrati **600g di calcio elementare.**

Le TC eseguite durante il ricovero mostravano **alterazioni litiche** di 9 cm all'ala iliaca destra e 10 cm a sinistra (*figura 2*), con plurime soluzioni di continuo della corticale ed estrinsecazione nei tessuti adiacenti, risultati **tumori bruni ossei** all'esame istologico. La fragilità scheletrica era tale da causare **fratture di entrambi i femori** con il solo ortostatismo, e **dell'omero sinistro** dopo caduta lieve. Solo dopo due mesi di trattamento iniziavano ad intravedersi segni di miglioramento scheletrico (*figura 3*).

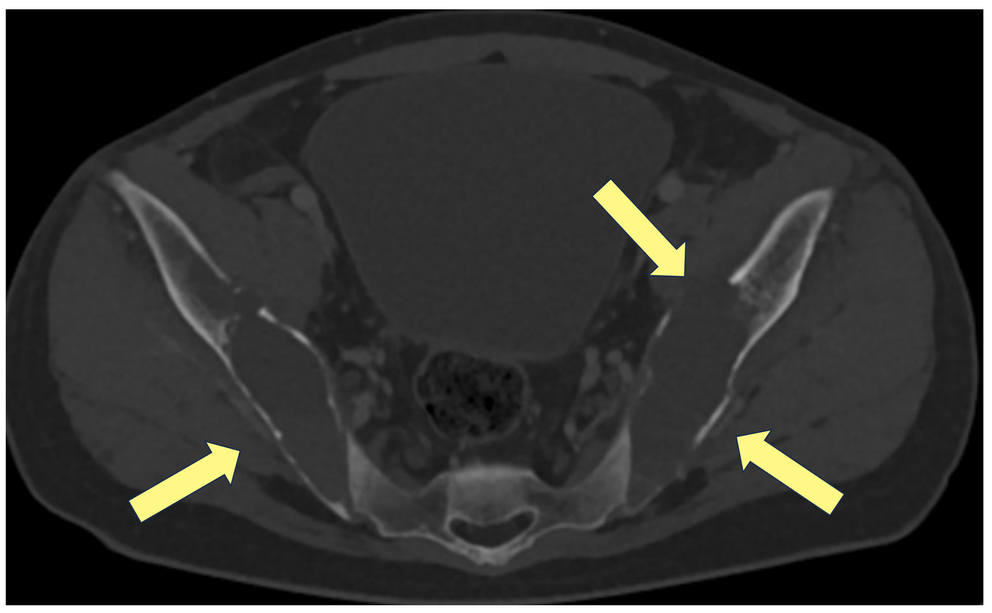


Figura 2: TC del bacino che evidenzia le alterazioni osteolitiche e l'estrinsecazione nei tessuti adiacenti

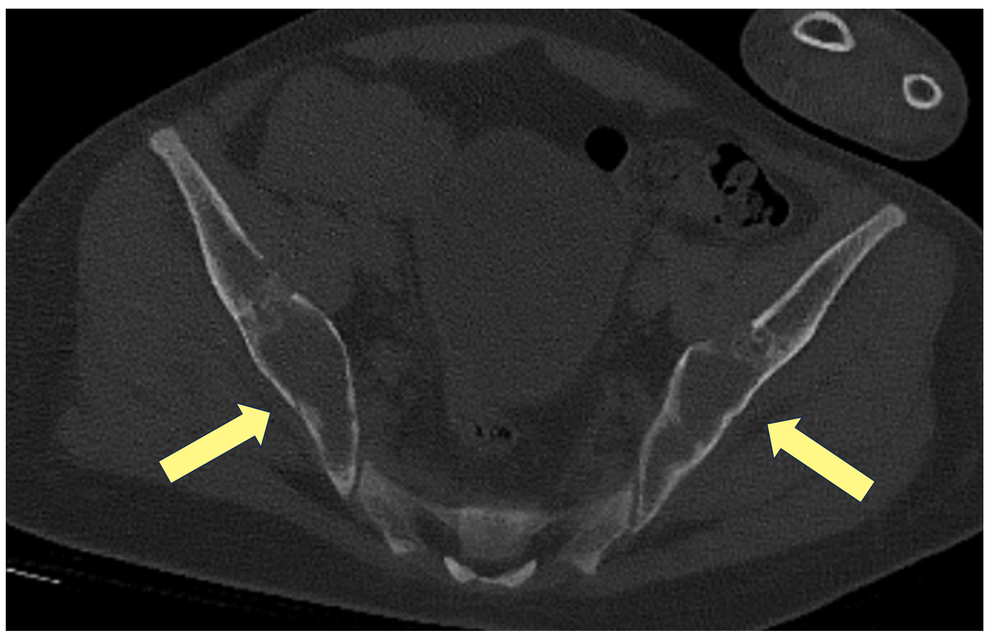


Figura 3: TC del bacino che mostra il miglioramento delle lesioni osteolitiche dopo due mesi di trattamento

4. CONCLUSIONI

Il caso clinico dimostra che, nonostante l'iperparatiroidismo primitivo sia comune, le forme severe se misconosciute, possono esitare in **complicanze gravi e invalidanti**. Il trattamento richiede pertanto il coinvolgimento di centri di riferimento con expertise adeguato.