

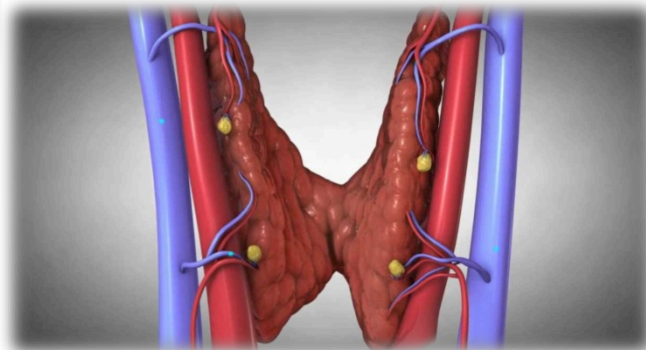


Roma, 8-11 novembre 2018

# Un'ipocalcemia di difficile gestione



ITALIAN CHAPTER



**Salcuni AS**<sup>1</sup>, Columbu C<sup>1</sup>, Pigliaru F<sup>1</sup>,

<sup>1</sup>Endocrinology Unit, Department of Medical Sciences "Mario Aresu",  
University of Cagliari, Italy



# Caso Clinico: M.A



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018



Cognome **M. A.**  
 Nome **A.**  
 nato il **1977**  
 (atto n. .... P. .... S. ....)  
 a ..... (.....)  
 Cittadinanza .....  
 Residenza **apparente**  
 Via .....  
 Stato civile **buona salute**  
 Professione .....

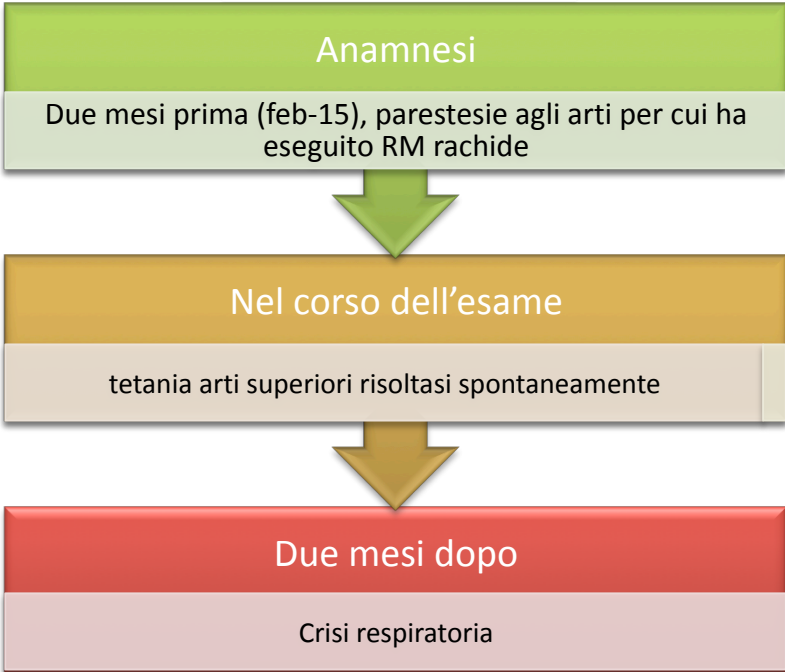
CONNOTATI E CONTRASSEGNI SALIENTI

Statura .....  
 Capelli **Obesità**  
 Occhi .....  
 Segni particolari **BMI.35.7**

**Giugno 2015**  
**Ricovero per**  
**crisi**  
**ipocalcémica**

Firma del titolare ..... IL SINDACO

Impronta del dito indice sinistro





Roma, 8-11 novembre 2018

# Terapia farmacologica



ITALIAN CHAPTER



## METABOLISMO OSSEO:

- **calcio corretto per albumina: 5.9 mg/dl**
- PTH: 12 pg/ml (vn 11-67)
- fosforo: 6.7 mg/dl (2.5-4.5)
- **magnesio: 0.51 mg/dL (0.77-1.03)**
- 25OH-vitamina D: 51.1 ng/ml (vn > 30)
- creatinemia: 0.85 mg/dl
- **Potassiemia: 3.1 mEq/L**

## Terapia farmacologica

Calcio Carbonato 1000 mg x 4/die

Magnesio Pidolato 5 g/10 ml x 4/die

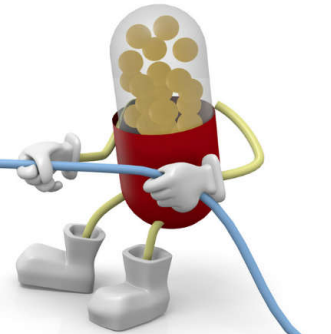
Calcifediolo 10 gtt/die

Potassio Cloruro 600 mg x 2/die

Spironolattone / HCT 25/25 mg x 2 / die

Ramipril 10 mg/die

**CALCIO EV**





Roma, 8-11 novembre 2018

# Esami di laboratorio



ITALIAN CHAPTER



## ESAMI ORMONALI

### Sindrome di DiGeorge

- ECG QTc 480msec , Ecocardiogramma,
- Emocromo + Sottopopolazioni linfocitarie
- Rx Torace, ETG e TC addome

### Infiltrative

- Ferritina,
- Ceruloplasmina

### Esame Obiettivo

- Non cicatrici visibili al collo
- Anamnesi personale muta
- Alvo regolare

- TSH: 2.2 uUI/ml, FT4: 1.4 ng/dl; FT3: 2.8 pg/mL, AbTPO e AbTg negativi
- Testosterone: 381 ng/dL, LH: 2.7 mUI/ml, FSH: 2.4 mUI/ml, PRL 9 mg/ml
- GH: 0.1 ng/dL, IGF-1: 148 ng/mL (vn 109-284),
- ACTH: 39 pg/ml, cortisolo basale: 20.8 mcg/dL; 21OH Ab: 0.27 U/ml (0-1)



Roma, 8-11 novembre 2018

# Diagnosi differenziale



ITALIAN CHAPTER



## IOPARATIROIDISMO IDIOPATICO



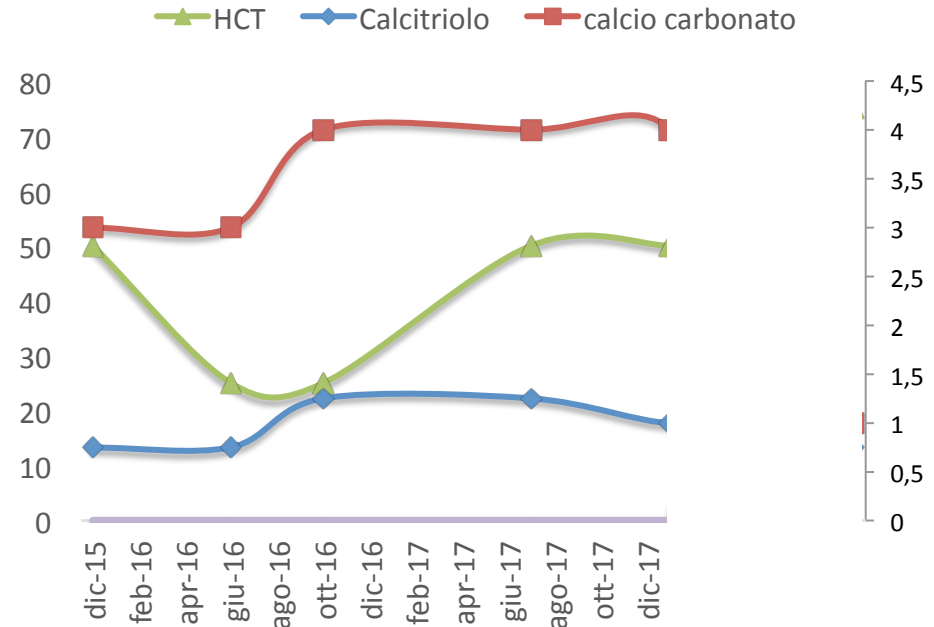
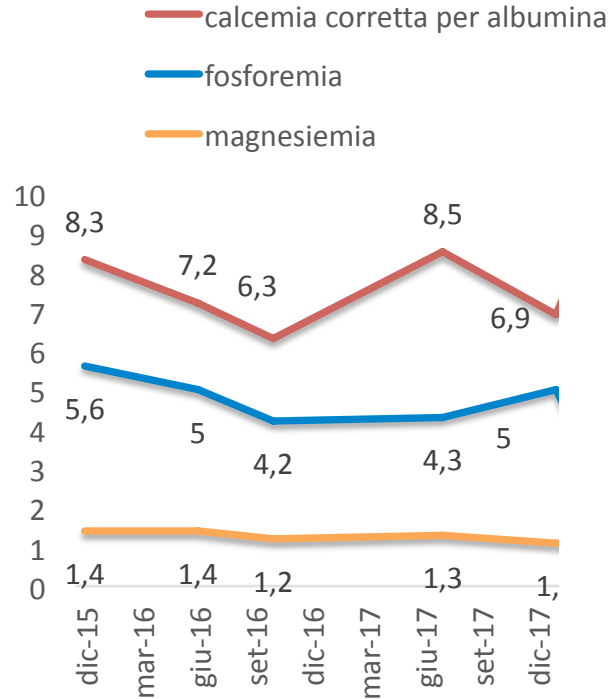


# Andamento clinico 1



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018



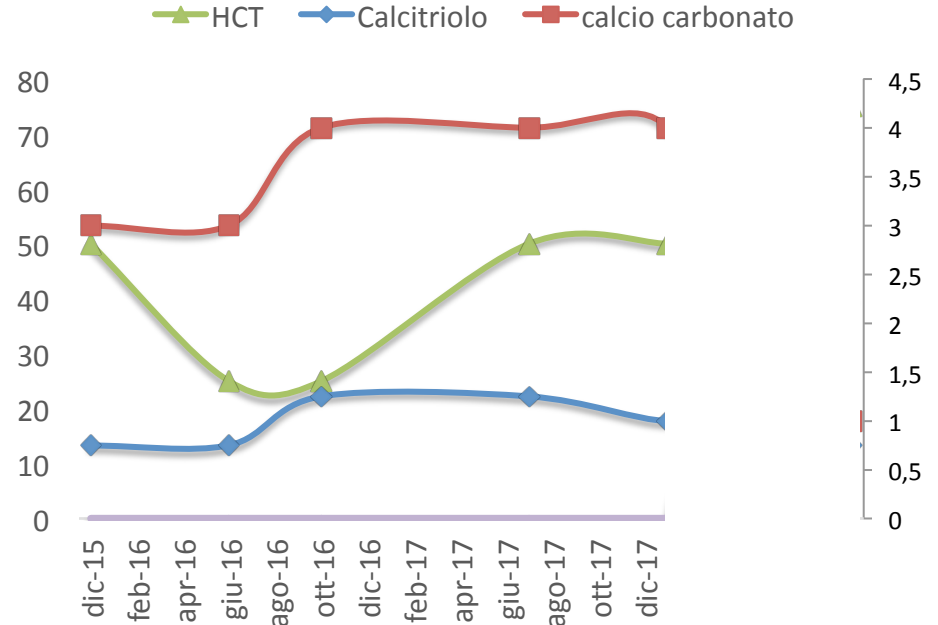
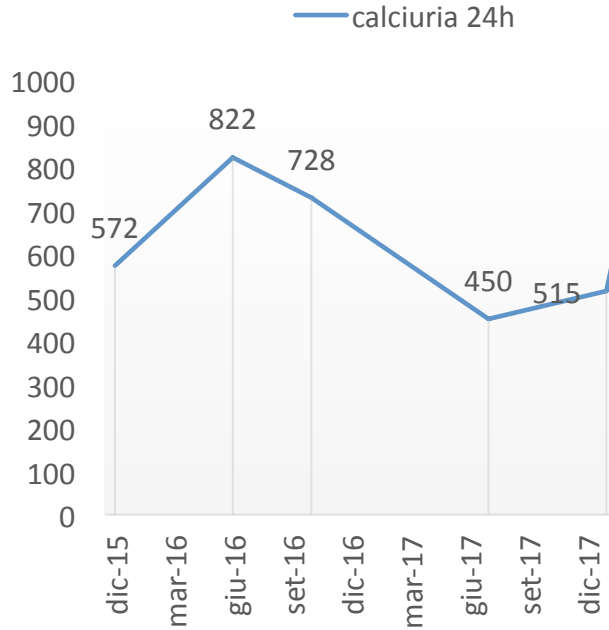


# Andamento clinico 2



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018





# Analisi genetica



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico  
**CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA**  
San Giovanni Rotondo (FG)  
UOC GENETICA MEDICA Responsabile Dr. Marco Castori  
Tel +39 0882 416288 Fax +39 0882 411616  
e-mail: [genetica@operapadrepio.it](mailto:genetica@operapadrepio.it)



## SEQUENZIAMENTO SANGER

**Codice Analisi:** \_\_\_\_\_  
**Cognome e Nome:** \_\_\_\_\_  
**Data di nascita:** \_\_\_\_\_  
**Luogo di nascita:** \_\_\_\_\_ **Sesso:** MASCHIO **Codice Fiscale:** \_\_\_\_\_  
**Indirizzo:** \_\_\_\_\_  
**Data accettazione del campione:** 16/03/2018  
**Indicazione/Sospetto di:** \_\_\_\_\_  
**Materiale esaminato:** DNA estratto da sangue periferico  
**Richiesto da:** \_\_\_\_\_ **Reparto:** Endocrinologia  
**Modalità di richiesta:** Ambulatori Specialistici CSS  
**Ente:** IRCCS CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA  
**Indirizzo:** VIALE CAPPUCINI **Città:** 71013 - SAN GIOVANNI ROTONDO (FG)

## RISULTATI

Il soggetto analizzato presenta la seguente alterazione di sequenza:

Gene	Esone	Tipo	Nucleotide	Aminoacido	Zigosità	Rilevanza clinica	Origine	Ereditarietà
CASR	5	missenso	c.1510G>C	p(Val504Leu)	Eterozigosi	verosimilmente patogenetica	non nota	AD



## CONCLUSIONI

L'indagine ha avuto esito POSITIVO.

Il soggetto è risultato portatore della variante verosimilmente patogenetica c.1510G>C-p(Val504Leu). Suddetta variante non è presente nei database di frequenza allelica per la popolazione di riferimento, ed è localizzata in una porzione critica della proteina. Infine il quadro clinico è altamente specifico per il gene in cui è stata identificata la mutazione. Infatti, mutazioni del gene CASR sono presenti in circa il 30% delle forme non sindromiche di Ipparatiroidismo Familiare Isolato. Il risultato dell'analisi è, pertanto, compatibile con la diagnosi clinica evidenziata. Si consiglia consulenza genetica.

## NOTE

L'interpretazione delle varianti riportate in questo referto segue le indicazioni presenti nelle Linee-Guida dell'American College of Medical Genetics and Genomics (Richards e coll., 2015). Nel referto non vengono riportate quelle varianti che sono classificabili come benigne e verosimilmente benigne secondo tali Linee-Guida.



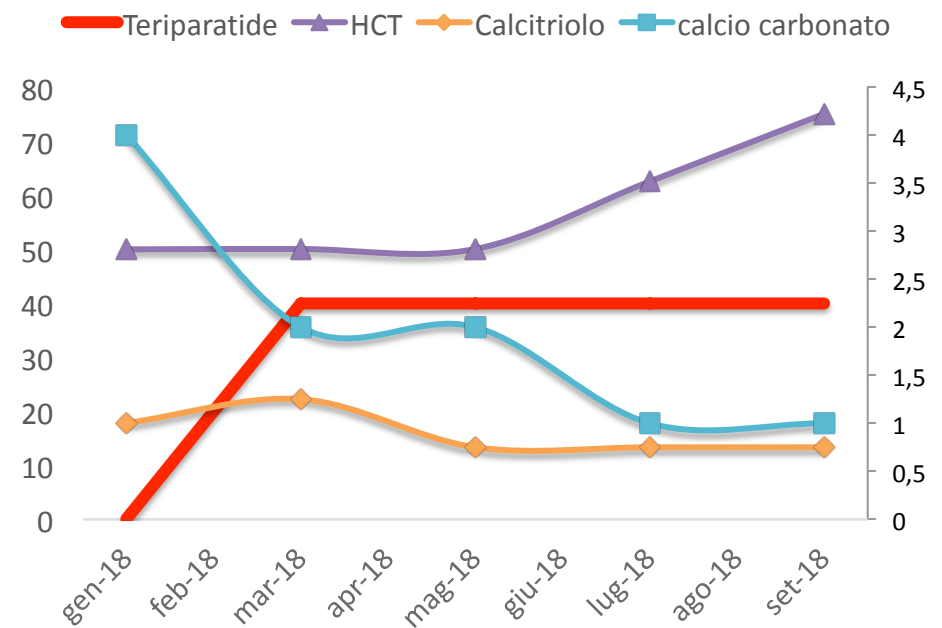
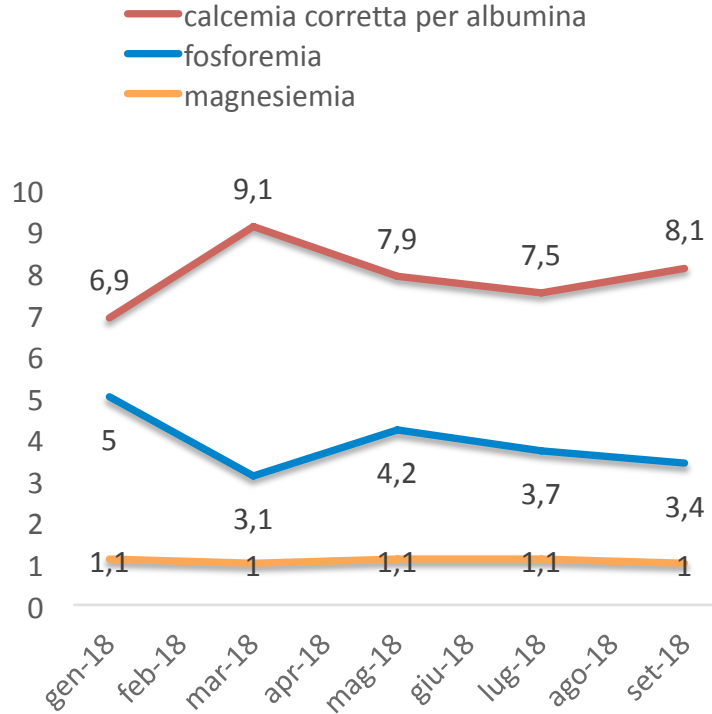


# Andamento clinico 3



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018



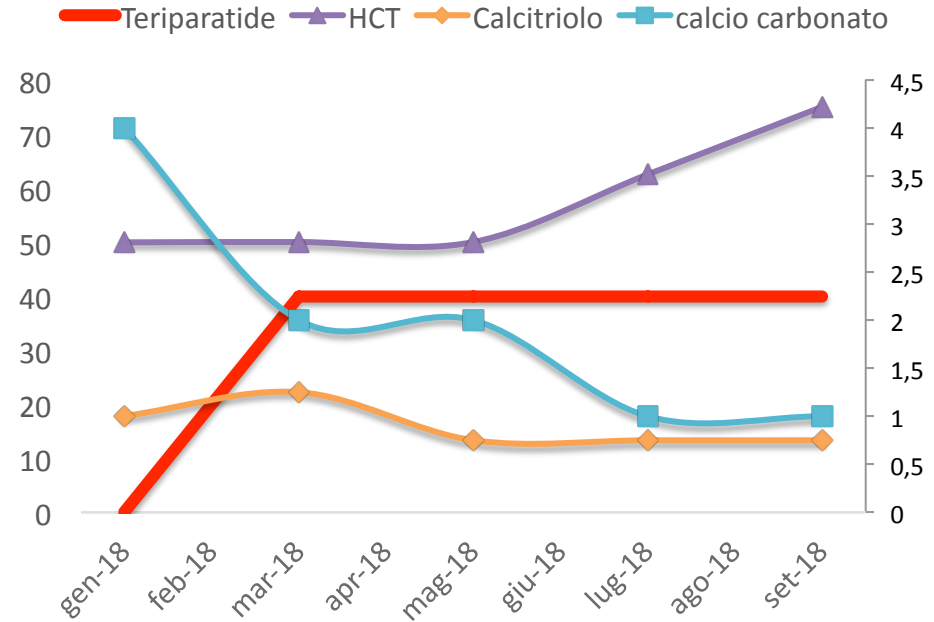
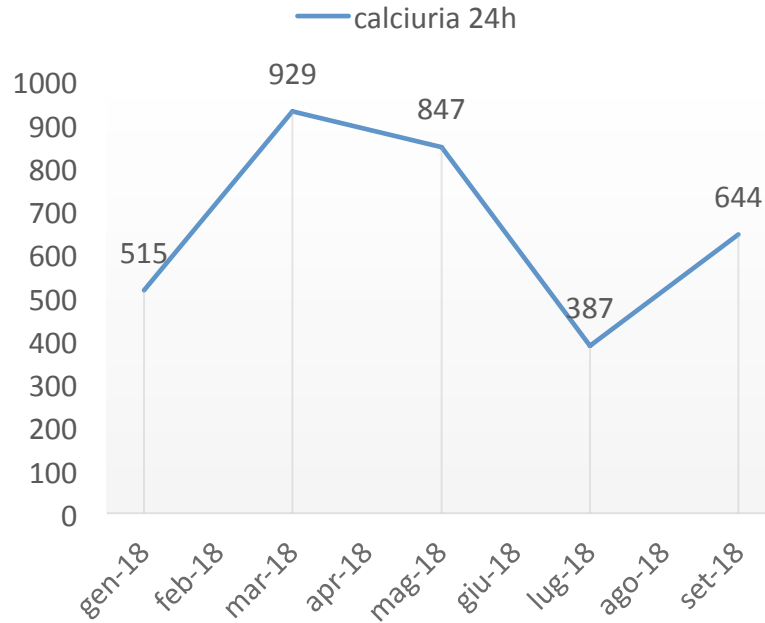


# Andamento clinico 4



ITALIAN CHAPTER

Roma, 8-11 novembre 2018





# Conclusioni



ITALIAN CHAPTER

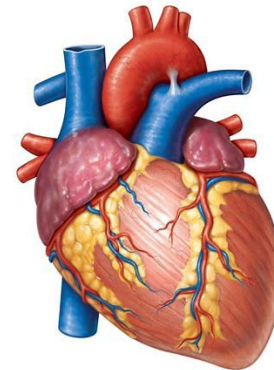
Roma, 8-11 novembre 2018



RARA  
*Sindrome di Bartter  
tipo V?*



DIFFICILE  
GESTIONE





Roma, 8-11 novembre 2018

# Un'ipocalcemia di difficile gestione



ITALIAN CHAPTER



**Grazie per la  
cortese  
attenzione!**