



Newsletter GISMO

Comitato Editoriale

Giovanni Minisola (Coordinatore)

*Agostino Gaudio
Daniela Merlotti
Ombretta Viapiana
Raffaele Zicoella*

Anno IV – Numero XI – 2016

PRESIDENTE R. Nuti **COMITATO SCIENTIFICO** F. Bertoldo - G. D'avola - E. D'Erasmus - L. Di Matteo
O. Di Munno - C. E. Fiore - G. Gandolini - S. Gatto - L. Gennari (tesoriere) - S. Gonnelli - G. Iolascon
G. Isaia - N. Malavolta - G. Martini (segretario)- G. Minisola - M. Muratore - M. Rossini

GISMO Istituto di Medicina Interna, Policlinico Le Scotte, Viale Mario Bracci 2 – 53100 Siena
www.gismo.net

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

MYEVENT srl – Tel. +39 06 916502389 – Fax +39 06 89281786 – segreteria.gismo@myeventsrl.it – www.myeventsrl.it

INDICE CONTENUTI

Un caso di polipatologia metabolica ossea in paziente con fratture da fragilità *pag. 3*

Osteomalacia ipofosfatemica e neurofibromatosi di Von Recklinghausen: descrizione di un caso clinico *pag. 4*

Approccio riabilitativo delle ipercifosi in pazienti osteoporotiche con pregresse fratture vertebrali *pag. 5*

PRESIDENTE R. Nuti COMITATO SCIENTIFICO F. Bertoldo - G. D'avola - E. D'Erasmus - L. Di Matteo
O. Di Munno - C. E. Fiore - G. Gandolini - S. Gatto - L. Gennari (tesoriere) - S. Gonnelli - G. Iolascon
G. Isaia - N. Malavolta - G. Martini (segretario) - G. Minisola - M. Muratore - M. Rossini

GISMO Istituto di Medicina Interna, Policlinico Le Scotte, Viale Mario Bracci 2 – 53100 Siena
www.gismo.net

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

MYEVENT srl – Tel. +39 06 916502389 – Fax +39 06 89281786 – segreteria.gismo@myeventsrl.it – www.myeventsrl.it

UN CASO DI POLIPATOLOGIA METABOLICA OSSEA IN PAZIENTE CON FRATTURE DA FRAGILITA'.

I.A. Evangelista¹, S. Rotatori¹, D. Merlotti^{1,2}, A. Patti¹, S. Campagna¹, B. Franci¹, B. Lucani¹, L. Gennari¹, R. Nuti¹

¹Dipartimento Di Scienze Medico Chirurgiche E Neuroscienze, Universita' Di Siena; ²divisione Di Genetica E Biologia Cellulare, Ospedale San Raffaele Milano

Una donna di 72 anni si presenta alla nostra attenzione per dolori ossei ed astenia, associati ad importante limitazione funzionale. Anamnesticamente: frequenti reperti di ipercalcemia, osteoporosi, osteoartrosi diffusa, protesi d'anca destra, pregresse fratture vertebrali L1 (trattata con vertebroplastica), L2 e polso sinistro, pregressa calcolosi vescicale, diabete mellito tipo II, ipertensione arteriosa, insufficienza renale cronica, sospetta MGUS.

Da circa un anno la paziente era in terapia con neridronato im e vitamina D. L'esame neurologico risultava nei limiti mentre obiettivamente era presente marcata ipotrofia muscolare ed ipostenia ai quattro arti. Riferito un progressivo calo ponderale negli ultimi mesi. Una scintigrafia ossea documentava un'aumentata captazione a livello di cranio, emibacino destro, alcune coste, terzo superiore del femore sinistro, diafisi tibiale sinistra, radio ed ulna sinistra. Tali aree osteolitiche venivano evidenziate anche all'Rx dello scheletro; in particolare a livello dell'emibacino dx la lesione appariva più omogenea e compatibile con Morbo di Paget.

Una TC torace-addome documentava diverse raccolte pseudocistiche in pancreatite cronica, minima falda ascitica prevalentemente sottoepatica, versamento pleurico bilaterale; assenza di apparenti lesioni eteroplastiche. L'analisi biochimica evidenziava ipercalcemia (10.49 mg/dl) con ipercalciuria (319 mg/24h), con lieve ipofosforemia aumento della fosfatasi alcalina totale e della frazione ossea, con marcato incremento del PTH (1764 pg/ml), ipovitaminosi D, banda omogenea in zona gamma al protidogramma, lieve aumento di CEA, CA125 e ferritina.

La paziente veniva pertanto sottoposta ad ecografia tiroidea che mostrava presenza di formazione nodulare a livello del polo superiore del lobo tiroideo sinistro. La scintigrafia paratiroidea evidenziava iperfissazione del tracciante a livello del polo superiore sinistro, compatibile con parenchima paratiroideo iperfunzionante.

Dal momento che il quadro clinico e radiologico non permetteva di escludere lesioni litiche secondarie a patologia neoplastica, sono attualmente in corso ulteriori accertamenti strumentali unitamente ad indagine genetica e biptica.

[Torna all'indice](#)

OSTEOMALACIA IPOFOSFATEMICA E NEUROFIBROMATOSI DI VON REKLINGHAUSEN: DESCRIZIONE DI UN CASO CLINICO

A.Grimaldi¹,E.Quarta¹,L.Quarta¹,D.Costanza¹,O.Casilli¹,F.Calcagnile¹,L.Raho¹,A.Scillitani²,F.Pugliese²,M.Muratore¹

¹*U.O.REUMATOLOGIA OSP. "V.FAZZI", POLO RIABILITATIVO S.CESARIO DI LECCE*

²*S.C.DI MEDICINA INTERNA IRCCS CASA SOLLIEVO DELLA SOFFERENZA S.GIOVANNI ROTONDO*

Riportiamo il caso tuttora in studio di una pz di 55aa, con anamnesi fin da ragazza di macchie caffelatte e noduli cutanei a carattere fibromatoso a sede varia e, dall'età di 40, di dolori arti inferiori (> coscia), con limitazione funzionale, progressivamente ingravescenti fino all'impossibilità a deambulare. Dati laboratoristici/Rx pregressi: ripetuto riscontro di < fosforemia, > fosfatasi alcalina ossea ed ipovitaminosi D resistente alla supplementazione; fratture branche ileo/ischio-pubiche e metaepifisaria prossimale femorale sn, sottoposta ad osteosintesi metallica nel 2010.

Dati recenti: Ca 8,9, P 0,9 (2,7-4,5), ALP 187 (35-105), PTH 48 (7-37), 25OHD3 38,4, creatininemia 0,44, calciuria/24h 75,6 (50-300), TMPO₄/GFR 1.0 (2.5-4.2); Rx torace: alterazione morfostrutturale

archi costali e cingoli scapolari; Rx bacino/femori: alterazione morfostrutturale bacino ed anche in esiti di frattura diafisaria prossimale femore sn in osteosintesi metallica; distalmente al chiodo endomidollare frattura femorale con angolazione dei monconi; Scintigrafia ossea: multiple sedi di focale iperaccumulo del radiofarmaco da microfratture, > in diversi archi costali bilateralmente, 1/3 medio ulnare dx e 1/3 distale femore sn; DEXA: Ts -2,7 (femorale), -3 (lombare).

Sulla base dei riscontri laboratoristici e Rx è stata formulata diagnosi di "Osteomalacia ipofosfatemica in pz con neurofibromatosi di von Recklinghausen", prescritti calcitriolo e fosfato orale, con indicazione ad attento follow-up. L'associazione di osteomalacia e neurofibromatosi (NF) è stata raramente documentata; le alterazioni ossee sono caratterizzate in tali casi da sviluppo in età adulta, perdita renale di fosfato con ipofosforemia e pseudofratture multiple, così distinguendosi dalle più comuni manifestazioni scheletriche della NF. Interconnessioni patogenetiche tra le due condizioni potrebbero riferirsi agli effetti favorevoli la perdita urinaria di fosfato degli ipotizzati deficit di melatonina ed aumentata secrezione di FGF-23 nella NF tipo 1.

Tale relazione supporterebbe il ruolo terapeutico, in analogia a quanto riportato nell'osteomalacia oncogenica, dell'exeresi chirurgica, nei casi in cui possibile, dei neurofibromi, oltre al trattamento con calcitriolo ad alte dosi e fosfato orale.

BIBLIOGRAFIA

Hypophosphatemic osteomalacia in von Recklinghausen neurofibromatosis: Case report and literature review. Gupta A. et Al. Indian J Radiol Imaging 2015 Jan-Mar;25(1):63-6

Hypophosphatemic osteomalacia in von Recklinghausen neurofibromatosis. Konishi K. et Al. Am J Med Sci. 1991 May;301(5):322-8.

[Torna all'indice](#)

APPROCCIO RIABILITATIVO DELLE IPERCIFOSI IN PAZIENTI OSTEOPOROTICHE CON PREGRESSE FRATTURE VERTEBRALI.

E. Giampà, A. Pompa, V. Vinicola, L. Pace, C. Della Vedova, E. Lucchesi, G. Lugari

FONDAZIONE SANTA LUCIA I.R.C.C.S. - ROMA

Introduzione:

Le fratture vertebrali determinano un atteggiamento camptocornico, deficit respiratorio restrittivo, deficit di equilibrio con aumentato rischio di cadute, diminuzione della qualità di vita. Il nostro studio mira dunque ad individuare un valido protocollo riabilitativo volto a migliorare ognuno degli aspetti sopra citati.

Materiali e metodi:

Sono state arruolate 15 donne di età compresa tra 55 e 65 anni affette da osteoporosi postmenopausale con uno o più crolli vertebrali in anamnesi.

10 pazienti si sono sottoposte ad un preciso protocollo di fisioterapia individuale da noi stilato, articolato in 10 sedute della durata di un'ora ciascuna (gruppo sperimentale GS). Altre 5 sono state seguite come gruppo di controllo (GC). Entrambi i gruppi sono stati valutati al tempo T0 e al follow-up a distanza di 2 mesi con le seguenti scale: QUALEFFO scale; Tinetti balance and gait scale; Berg balance scale; NRS per il dolore; test metrici (es: distanza trago – parete); spirometria volumetrica (cv, fvc, pef e fev1).

Risultati:

Al follow-up il (GS) ha evidenziato un significativo miglioramento ai test metrici mentre il (GC) è rimasto stabile ($p < 0,05$); il (GS) ha migliorato la NRS per il dolore in media di 1,4 punti mentre il (GC) è peggiorato mediamente di 0,8 punti ($p < 0,05$). I test spirometrici sono migliorati da 13,5 fino a 24,5 punti percentuali, mentre il (GC) è rimasto pressoché invariato ($p < 0,05$). Anche la qualità di vita misurata attraverso la scala QUALEFFO ha subito un considerevole miglioramento nel (GS) rispetto al (GC) ($p < 0,05$). La scala di Berg e la Tinetti scale hanno invece dato risultati sovrapponibili sia per il (GS) che per il (GC).

Conclusioni:

Il nostro protocollo riabilitativo, nonostante l'esiguo campione analizzato, si è dimostrato efficace nel migliorare la mobilità, il dolore, la performance respiratoria e la qualità di vita.

[Torna all'indice](#)