

Ipocalcemia: un sintomo dalle tante "facies"

GIAMPIERO IGLI BARONCELLI, FRANCESCO VIERUCCI, AMBRA BARTOLI, GIUSEPPE SAGGESE

Dipartimento Materno Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, UO Pediatria II

Indirizzo per corrispondenza: g.baroncelli@clp.med.unipi.it

Hypocalcemia: a symptom with many "facies"

Key words

Di George syndrome; Facial signs, Hypocalcemia; Seizures; Tetany

Summary

Clinical presentation of hypocalcemia ranges from asymptomatic biochemical abnormality to a severe condition characterized by seizures and varying degrees of tetany. Hypoparathyroidism may be a main cause of hypocalcemia. DiGeorge syndrome may be associated with an abnormal parathyroid gland development with mild or severe hypoparathyroidism. The case reported showed some typical findings of DiGeorge syndrome, including hypocalcemia due to hypoparathyroidism, congenital cardiac lesion, mild facial features, and oropharyngeal anomalies. The case suggests that all patients with seizures, mainly if they were not associated with fever, should be examined for hypocalcemia, and that all patients with DiGeorge syndrome should be periodically examined for hypocalcemia as hypoparathyroidism could develop later in life.

Marco è un bambino di 10 anni che ha sempre goduto di buona salute. Improvvisamente, mentre stava giocando con gli amici, presenta una crisi convulsiva tonico-clonica generalizzata. I genitori, molto preoccupati per l'insorgenza di tale sintomatologia, e dato che in famiglia a nessuno erano mai successi episodi simili, conducono immediatamente Marco presso il Pronto Soccorso pediatrico.

L'anamnesi rivela che l'episodio convulsivo è insorto in assenza di febbre, ha avuto una durata di circa 4 minuti, è associato a lieve cianosi periorale, e si è risolto spontaneamente durante il trasporto in macchina all'ospedale.

Alla visita Marco è lievemente soporoso ma risponde agli stimoli tattili, luminosi e uditivi. I riflessi osteo-tendinei risultano piuttosto vivaci e si apprezza un soffio sistolico (3/6 secondo Levine) sul *Centrum cordis*, con una frequenza cardiaca di 95 battiti al minuto. Il respiro è regolare (28 battiti/minuto); PA 98/58 mmHg. Non vengono dichiarate allergie a farmaci o alimenti.

A un attento esame ispettivo della facies si evidenzia impianto basso dei padiglioni auricolari e punta del naso lievemente rotondeggiante; inoltre, la voce è caratterizzata da un timbro fortemente "nasale". Interrogati i genitori su quest'ultimo aspetto, essi riferiscono che Marco ha sempre parlato in questo modo, il pediatra di famiglia riferiva tale caratteristica a una probabile ipertrofia adenoidea e i genitori avevano in programma di eseguire una visita otorinolaringoiatrica per un eventuale intervento di adenoidectomia.



Durante la visita al PS pediatrico, Marco improvvisamente presenta spasmi carpo-pedali della durata di circa 5 minuti. I genitori, terrorizzati da questa nuova sintomatologia, invocano aiuto immediato facendosi prendere dal panico. Il pediatra di guardia esegue immediatamente alcuni esami ematochimici e, nel sospetto che alla base della sintomatologia ci fosse un'ipocalcemia, si verifica la positività del segno di Chvostek (contrazione involontaria dei muscoli facciali, graduabile in tre stadi, provocata dalla percussione leggera e ripetuta sul nervo facciale anteriormente al meato acustico esterno) che risulta negativo.

Gli **esami ematochimici** eseguiti in regime d'emergenza mettono in evidenza:

1. Calcemia 6,8 mg/dl (v.n. 8,5 - 10,5 mg/dl)
2. Fosforemia 7,6 mg/dl (v.n. 2,5 - 5,0 mg/dl)
3. CPK 728 U/l (v.n. 25 - 195 U/l)
4. Esame emocromocitometrico, transaminasi, creatinina, glicemia, PCR, sodiemia, cloremia, potassiemia e magnesemia nella norma.

Viene inoltre eseguito un ECG, dal quale risulta un intervallo QT ai limiti alti della norma per l'età. Dimostrata la presenza di ipocalcemia, Marco viene sottoposto ad alcune infusioni e.v. di calcio gluconato al 10%, con rapida normalizzazione della calcemia. Marco viene quindi ricoverato per approfondimenti diagnostici in merito alla sintomatologia neurologica e alle alterazioni degli esami ematochimici.

Gli esami ematochimici eseguiti durante il ricovero mettono in evidenza:

- valori indosabili di paratormone intatto (PTH);
- valori normali di 25-idrossivitamina D (25 ng/ml; v.n. 10 - 100 ng/ml);
- valori ridotti di 1,25-diidrossivitamina D (11 pg/ml; v.n. 20 - 80 pg/ml);
- normale escrezione urinaria di calcio e fosforo nelle 24 ore.

Sulla base di questi risultati, viene posta diagnosi di ipoparatiroidismo e iniziata terapia con 1,25-diidrossivitamina D3 e calcio carbonato per il controllo della calcemia.

Poiché le caratteristiche della *facies* potevano suggerire una forma di ipoparatiroidismo "sindromico", Marco viene sottoposto a indagine cromosomica che dimostra un normale cariotipo 46, XY; viene inoltre effettuata un'ecocardiografia che rileva la presenza di difetto interventricolare perimembranoso. Sulla base delle malformazioni facciali e del difetto cardiaco viene infine eseguita una indagine FISH (locus D22S75) che mette in evidenza una microdelezione nella regione della sindrome di DiGeorge (OMIM #188400).

Dal caso di Marco possiamo trarre alcune importanti **considerazioni**:

- L'ipocalcemia può manifestarsi con crisi comiziali di ogni tipo, perfettamente sovrapponibili a quelle osservate nelle "convulsioni febbrili". E' pertanto consigliabile eseguire sempre una valutazione della calcemia nei bambini che presentano una crisi convulsiva, soprattutto se avviene in assenza di febbre.
- Gli spasmi carpo-pedali, che rappresentano un equivalente tetanico, sono un segno peculiare di ipocalcemia, mentre il segno di Chvostek ha scarsa utilità clinica; tale segno, infatti, può risultare negativo in presenza di ipocalcemia, come nel caso descritto, ma può essere positivo fino al 10-15% dei soggetti normali.
- L'ipocalcemia si associa ad elevati valori di CPK che viene rilasciato dalle cellule muscolari per un'aumentata permeabilità della membrana cellulare. La presenza di anomalie della facies, timbro di voce "nasale" per insufficienza velo-faringea, e cardiopatia, in particolare per difetti cono-truncali, suggeriscono di eseguire la ricerca di una microdelezione nella regione della sindrome di DiGeorge, indipendentemente dalla presenza o meno di

ipoparatiroidismo.

- L'ipoparatiroidismo associato alla sindrome di DiGeorge può non essere presente alla nascita. E' quindi opportuno valutare periodicamente i valori di calcio, fosforo e paratormone in tutti i pazienti affetti da sindrome di DiGeorge in quanto possono essere a rischio di sviluppare un ipoparatiroidismo durante qualsiasi periodo dell'età evolutiva.

Bibliografia essenziale

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov> (OMIM 188400).
- Dickerson RN. Treatment of hypocalcemia in critical illness (part 1). Nutrition 2007;23:358-61.
- Dickerson RN. Treatment of hypocalcemia in critical illness (part 2). Nutrition 2007;23:436-37.
- Castilla-Guerra L, del Carmen Fernández-Moreno M, López-Chozas JM, Fernández-Bolaños R. Electrolytes disturbances and seizures. Epilepsia 2006;47:1990-98.

Vuoi citare questo contributo?

G. Igli Baroncelli, F. Vierucci, A. Bartoli, G. Saggese. IPOCALCEMIA: UN SINTOMO DALLE TANTE "FACIES". *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2008; 11(1) http://www.medicoebambino.com/?id=CL0801_10.html