

Venerdì 16 maggio 2025
dalle ore 14.00 alle 19.00
Aula 6

Nuovo Ospedale S. Anna
Cona - Ferrara

Iperparatiroidismo
Dal sospetto clinico alla terapia
Percorso multidisciplinare

Classificazione e inquadramento clinico

Maria Chiara Zatelli

Sezione Endocrinologia, Geriatria e Medicina Interna
Dipartimento di Scienze Mediche
Università di Ferrara





Classificazione



Iperparatiroidismo

Iperparatiroidismo primario

↑ PTH
↑ Ca^{2+}

- Adenoma paratiroideo (85%)
- Iperplasia delle paratiroidi (10%)
- Carcinoma paratiroideo (15%)

incidenza

66/100,000 persone/anno nelle donne

25/100,000 persone/anno negli uomini

sintomi

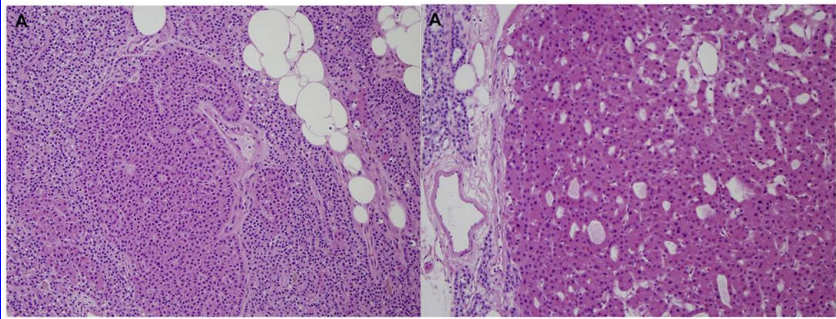
- 20–30% dei pazienti
- si manifestano dopo 5 anni nel 20% dei pazienti
- coinvolgono molti organi e tessuti

Iperparatiroidismo primario

- Adenoma paratiroideo prevalentemente sporadico

↑ PTH
↑ Ca^{2+}

- Adenoma paratiroideo (multiplo)
- Iperplasia delle paratiroidi



possibile causa genetica



Ricerca di mutazioni
germinali

Iperparatiroidismo primario

↑ PTH
↑ Ca^{2+}

Ricerca di mutazioni germinali

Inherited Causes of Primary Hyperparathyroidism*			
Syndrome	Gene (Map Locus)	Parathyroid Pathology	Other Manifestations
MEN1 (OMIM 131100)	<i>MEN1</i> (11q13)	Hyperplasia (90%)	Adenomas of the pituitary, pancreas, carcinoid tumors of bronchus and thymus, adrenocortical tumors, facial angiofibromas, collagenomas, multiple lipomas
MEN2A (OMIM 171400)	<i>RET</i> (10q11.2)	Hyperplasia (20%–30%)	Medullary thyroid carcinoma and C-cell hyperplasia, pheochromocytoma
FHH (OMIM 145980)	<i>CaSR</i> heterozygous state (3q13.3–q21)	Primary parathyroid hyperplasia due to insensitivity to calcium levels	
Neonatal severe primary hyperparathyroidism (OMIM 239200)	<i>CaSR</i> homozygous state (3q13.3–q21)	Primary parathyroid hyperplasia due to insensitivity to calcium levels	
HPT-JT (OMIM 145001)	<i>HRPT2</i> (1q25–q32)	Adenomas (cystic) and carcinoma	Multiple ossifying jaw fibromas (30%), kidney lesions including cysts, hamartomas, carcinoma, Wilms tumor
FIHPT (OMIM 14500)	Associated <i>MEN 1</i> , <i>CaSR</i> , and <i>HRPT2</i> (11q13, 3q13.3–q21, and 1q25–q31)	Multiglandular (chief cell) hyperplasia	

* All syndromes have an autosomal dominant pattern of inheritance. MEN indicates multiple endocrine neoplasia; OMIM, on-line Mendelian Inheritance in Man number; *RET*, rearranged during transfection; FHH, familial hypocalciuric hypercalcemia; *CaSR*, calcium sensing receptor; HPT-JT, hyperparathyroidism–jaw tumor syndrome; *HRPT2*, hyperparathyroidism 2 gene; and FIHPT, familial isolated hyperparathyroidism.

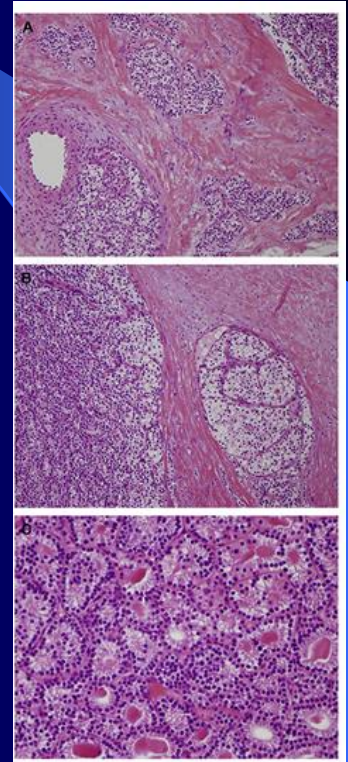
Iperparatiroidismo primario

- Carcinoma paratiroideo

Voluminosa massa latero-cervicale
spesso adesa ai tessuti circostanti
ed alla tiroide

- ☐ Evidenza di invasione dei tessuti molli
circostanti, della tiroide, dei vasi, o
degli spazi perineurali
- ☐ Presenza di metastasi a distanza

↑ PTH
↑ Ca^{2+}



Iperparatiroidismo

primario

sintomi

↑ PTH
↑ Ca^{2+}

Aspecifici:

- fatigue
- lieve depressione
- declino cognitivo

Associati all'ipercalcemia:

- ✓ nefrolitiasi
- ✓ nausea/vomito
- ✓ dolore osseo
- ✓ insufficienza renale cronica
- ✓ fratture secondarie
- ✓ ulcera peptica
- ✓ pancreatite, osteite fibroso cistica
- ✓ disturbi neuropsichiatrici (letargia, psicosi, coma)



Iperparatiroidismo

primario

sintomi

TOP
10



Joint or
bone pain.



Depression.



Muscle
weakness.



Trouble concentrating.



Tiredness.



Loss of
appetite.



Nausea and
vomiting.



Increased
thirst.



Confusion.



Constipation.

↑ PTH
↑ Ca^{2+}

Iperparatiroidismo

primario

sintomi

↑ PTH
↑ Ca^{2+}

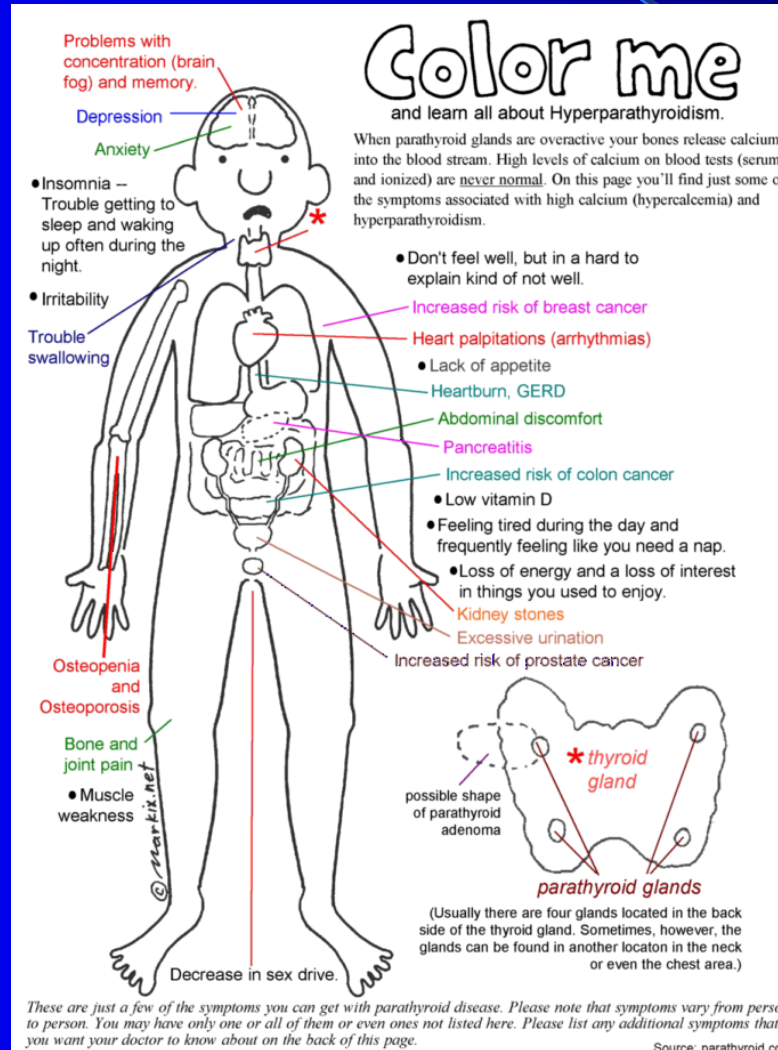


Iperparatiroidismo

primario

sintomi

↑ PTH
↑ Ca^{2+}



Iperparatiroidismo secondario

↑ PTH
= Ca^{2+}

Aumento appropriato dei livelli di PTH in risposta ad uno stimolo

Ipocalcemia dovuta a
sindromi da malassorbimento
insufficienza renale (clearance della creatinina <60 mL/min)

Deficit di Vitamina D

Farmaci (Litio, Diuretici tiazidici)

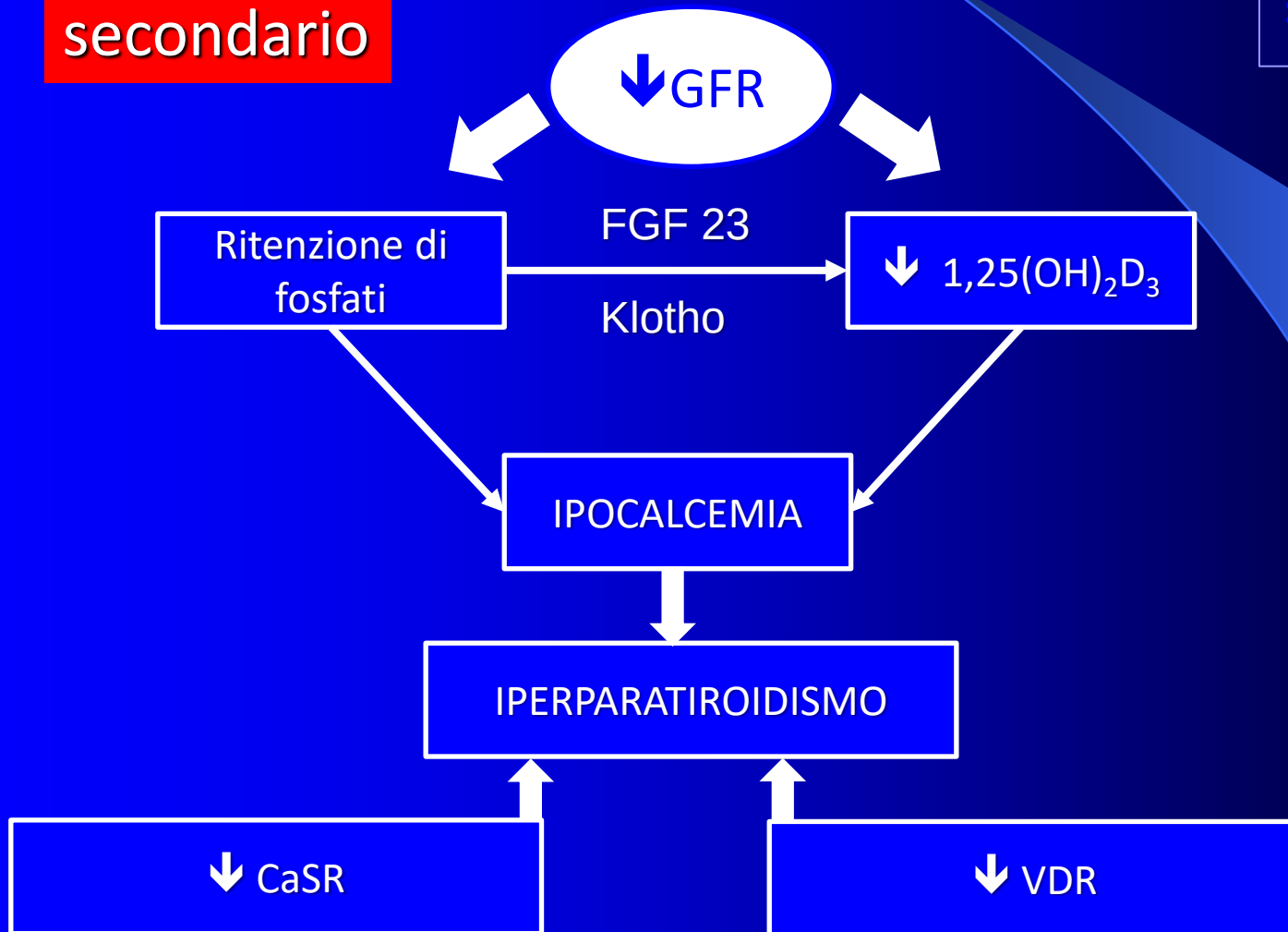
Factors Contributing to Secondary Hyperparathyroidism in Renal Disease

Factors	Mechanism	
	Direct	Indirect
Hyperphosphatemia Calcitriol	Stimulates the parathyroid glands Decreased VDR receptors increase in secretion of prepro-PTH mRNA	PTH-mediated reduction in tubular phosphate transport Hypocalcemia

Abbr: PTH, parathyroid hormone; VDR, vitamin D receptor.

Iperparatiroidismo secondario

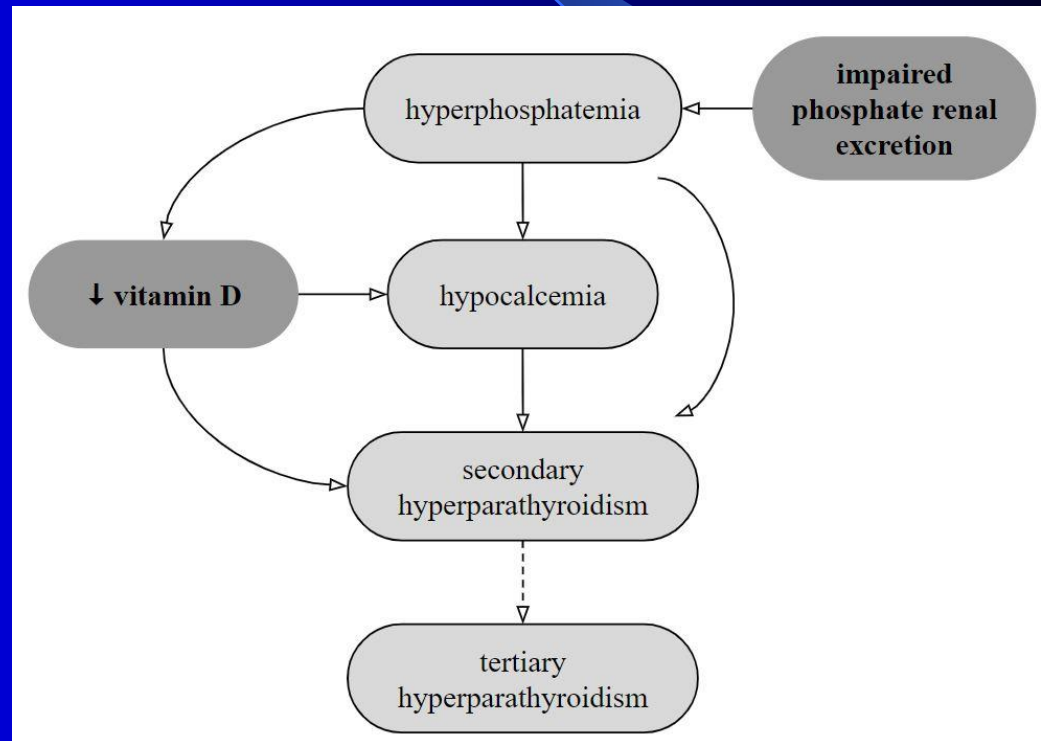
↑ PTH
= Ca^{2+}



Iperparatiroidismo terziario

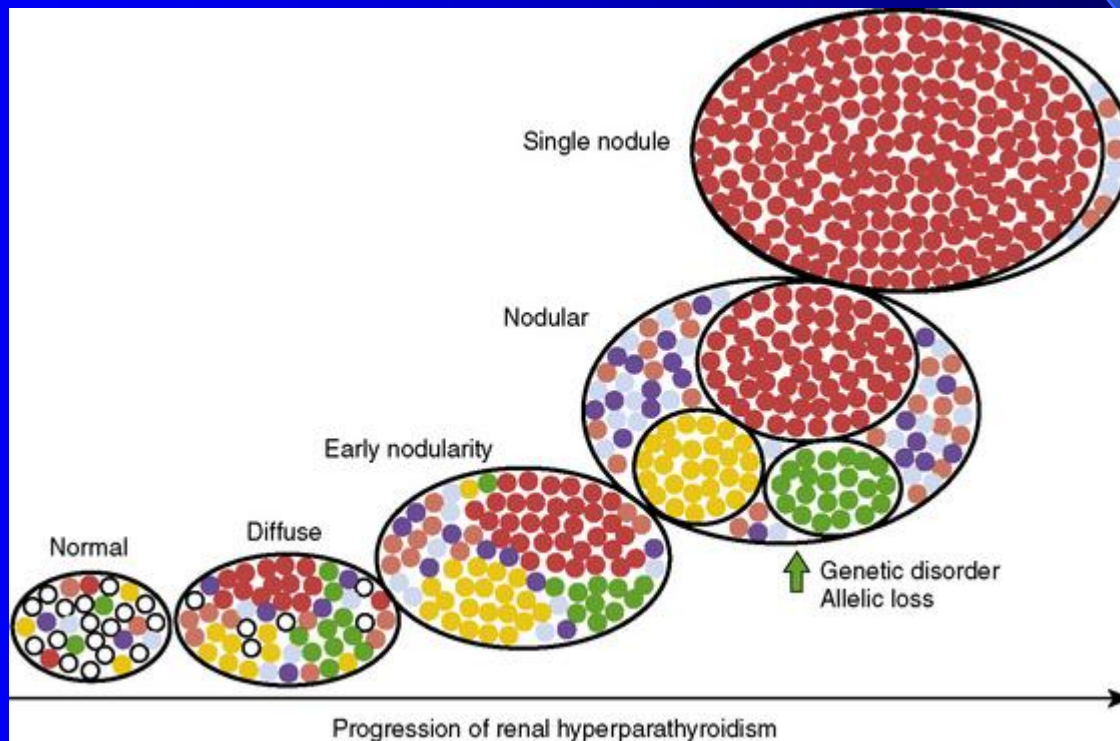
Aumento dei livelli di PTH per autonomizzazione di una paratiroide in seguito ad un prolungato quadro di iperparatiroidismo secondario

↑ PTH
↑ Ca^{2+}

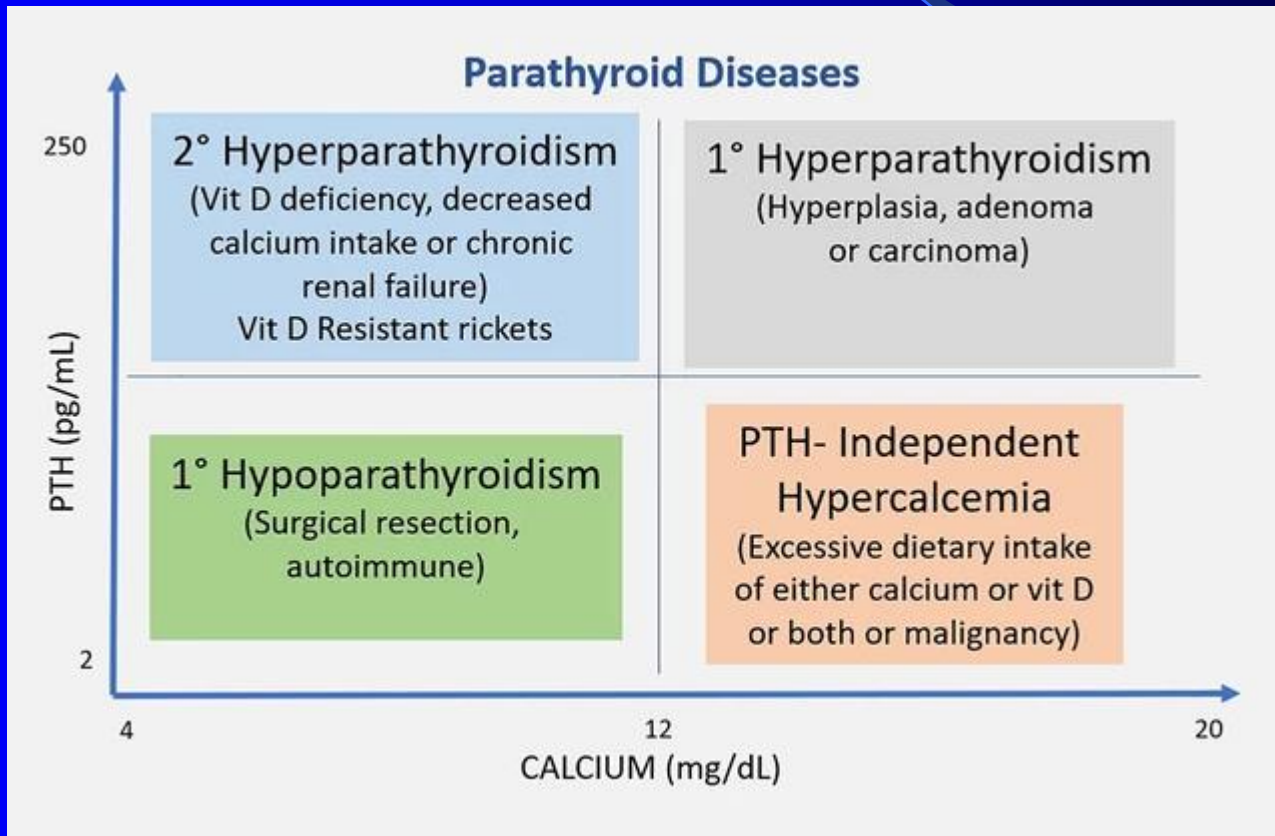


Iperparatiroidismo terziario

↑ PTH
↑ Ca^{2+}



Classificazione e inquadramento clinico



Iperparatiroidismo normocalcémico

Elevati livelli di PTH dovuti a secrezione autonoma da parte di una o più paratiroidi associate a normali livelli di calcio totale (normalizzato per l'albuminemia) e di calcio ionizzato in almeno due misurazioni eseguite a 6 mesi di distanza

Devono essere escluse tutte le cause di
iperparatiroidismo secondario

Iperparatiroidismo normocalcémico

Fase iniziale dell'iperparatiroidismo primario

Parziale resistenza al PTH

Ridotta produzione di 1,25-dihydroxyvitamin D nell'anziano

Ridotta attivazione del CaSR da parte del calcio



Hyperparathyroidism classification

Different causes and features of hyperparathyroidism - raised parathormone (PTH).

	primary	secondary	tertiary
pathology	Hyperfunction of parathyroid cells due to hyperplasia, adenoma or carcinoma.	Physiological stimulation of parathyroid in response to hypocalcaemia.	Following long term physiological stimulation leading to hyperplasia.
associations	May be associated with multiple endocrine neoplasia.	Usually due to chronic renal failure or other causes of Vitamin D deficiency.	Seen in chronic renal failure.
serum calcium	high	low / normal	high
serum phosphate	low / normal	high	high
management	Usually surgery if symptomatic. Cinacalcet can be considered in those not fit for surgery.	Treatment of underlying cause.	Usually cinacalcet or surgery in those that don't respond.

Classificazione e inquadramento clinico



Thank you!

