

# Malformazioni della parete toracica

Sabato 18 aprile 2026

Aula Magna Nuovo Arcispedale S. Anna  
Cona, Ferrara

Il Segretario  
Dott. M. Vason

Il Presidente  
Dott. R. Zoppellari

Sono stati assegnati 4 crediti formativi ECM  
per Medici, Biologi, Farmacisti, Professioni Sanitarie  
Sono disponibili attestati di partecipazione per gli studenti in Medicina

Iscrizione gratuita per soci SMC e 15 dipendenti delle aziende sanitarie ferraresi

Responsabile Scientifico: Giampiero Dolci, Claudio Vella

Segreteria Organizzativa:  
Società Medico Chirurgica di Ferrara e.mail: [smc@mcrferrara.org](mailto:smc@mcrferrara.org)

# Deformità toraciche in ambulatorio di Endocrinologia

## Maria Rosaria Ambrosio

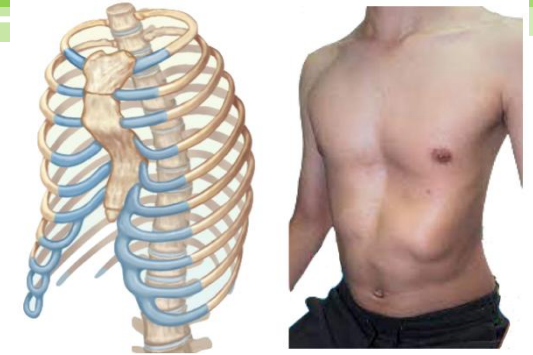
Sezione di Endocrinologia Geriatria e Medicina Interna  
Dipartimento di Scienze Mediche  
Università degli Studi di Ferrara  
[mbrmrs@unife.it](mailto:mbrmrs@unife.it)



European  
Reference  
Networks



## MALFORMAZIONI della PARETE TORACICA



Gruppo di malattie che coprono un ampio spettro di anomalie strutturali della parete toracica che causano forma o aspetti alterati del torace

Queste condizioni possono essere congenite o acquisite e possono causare limitazioni funzionali o disagio psicologico

Le forme congenite possono essere associate a varie anomalie del sistema muscolo-scheletrico o possono presentarsi isolatamente, interessando le coste, la cartilagine e lo sterno

Sono comuni, con un'incidenza di 1/300-400 nati vivi e più frequenti nei maschi

## MALFORMAZIONI della PARETE TORACICA

Tipi di deformità della parete toracica:

**Pectus excavatum:** o petto del calzolaio, è caratterizzato da una depressione o aspetto concavo dello sterno

**Pectus carinatum:** o "petto del piccione", è caratterizzato da una protuberanza dello sterno che conferisce un aspetto rialzato

**Sindrome di Poland:** condizione rara caratterizzata da muscoli toraci sottosviluppati o assenti su un lato, spesso accompagnati da anomalie della mano

**Fissura sternale:** rara condizione congenita in cui lo sterno non si fonde correttamente durante lo sviluppo fetale, causando una visibile divisione o fessura

**Anomalie delle costole:** costole fuse, costole mancanti o costole extra

# MALFORMAZIONI della PARETE TORACICA

## Cause

**Fattori genetici:** Alcune deformità della parete toracica, come il pectus excavatum e il pectus carinatum, possono avere una componente genetica/familiare

**Alterazioni sviluppo fetale:** Interruzioni nello sviluppo fetale, che portano a anomalie nella formazione dello sterno, delle costole o dei muscoli toraci

Disturbi del tessuto connettivo possono portare a deformità della parete toracica

**Fattori ambientali:** Fattori esterni, come la compressione intrauterina o le forze meccaniche sul torace durante lo sviluppo fetale, possono contribuire a deformità della parete toracica

## MALFORMAZIONI della PARETE TORACICA

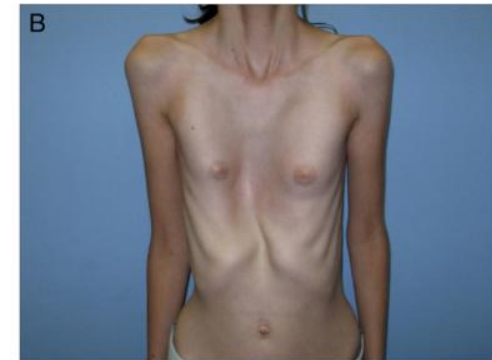
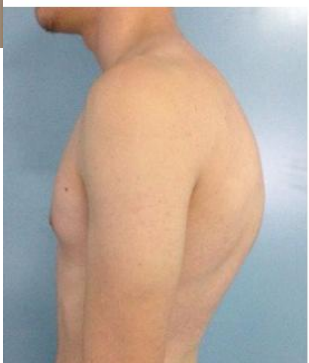
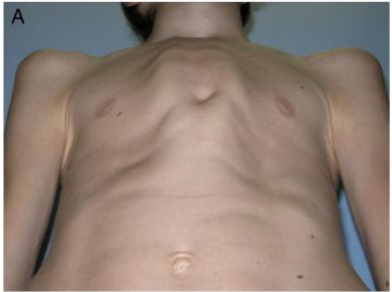
**L'esame obiettivo è fondamentale per la diagnosi**

Le deformità della parete toracica possono essere simmetriche  
asimmetriche o combinate  
diventano visibili durante l'infanzia e si accentuano nel tempo  
possono mostrare un decorso regressivo con l'avanzare dell'età

I pazienti vengono valutati con ulteriori esami in base ai risultati riscontrati

I problemi cardiopolmonari sono direttamente proporzionali alla gravità  
della malattia

I test di funzionalità polmonare devono essere eseguiti nei pazienti con  
problemi respiratori



A search in POSSUM (Pictures Of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations version 5.7) and WBDD (Winter-Baraitser Dysmorphology Database version 1.0.14) resulted in

- 39 monogenic syndromes
- 8 numeric chromosome aberrations
- 44 structural chromosome rearrangements with pectus excavatum and carinatum



The first group includes metabolic disorders, connective tissue disorders, skeletal dysplasias and classical dysmorphic syndromes

| Syndrome   | Inheritance   | OMIM  | Location  | Gene   |
|--|---------------|---|---|--|
| Acropectorovertebral (F-) syndrome                                       | AD            | 102510  | 2p36  |  |
| Al-Gazali (1996)—webbed neck-facial dysmorphism-congenital heart disease | AR            |   |   |  |
| Becker naevus syndrome   | ?             | 604919  |   |  |
| Brachycephaly-deafness-cataracts-mental retardation                      | ?             | 601353  |   |  |
| Camptodactyly-type Guadalajara   | AR            | 211910  |   |  |
| Carbohydrate-deficient glycoproteins syndrome IIA                        | AR            | 212065  | 14q21   | CDGS2  |
| <b>Cardiofaciocutaneous syndrome</b>                                     | <b>AD</b>     | <b>115150</b>                                   | <b>12p12.1</b><br><b>7q34</b>                                 | <b>KRAS</b><br><b>BRAF</b><br><b>MEK1</b><br><b>MEK2</b>   |
| Catel-Manzke—cleft palate, accessory metacarpal                          | ?             | 302380  |   |  |
| Coffin-Lowry syndrome  | X-linked      | 303600  | Xp22  | RSK2   |
| Contractural arachnodactyly (Beals)                                      | AD            | 121050  | 5q23-5q31   | FBN2   |
| Desbuquois syndrome  | AR            | 251450  | 17q25.3   |  |
| Dundar (2001)—acropectoral syndrome                                      | AD            | 605967  | 7q36  |  |
| Facio-auriculo-thoracic syndrome   | AR            |   |   |  |
| Hirschsprung disease—microcephaly-mental retardation                     | AD            |   | 2q22  | SIP1   |
| <b>Holt-Oram syndrome</b>  | <b>AD</b>     | <b>142900</b>                                   | <b>12q21-24</b><br><b>14q23-24?</b>                           | <b>TBX5</b>  |
| Homocystinuria   | AR            | 236200  | 21q22   | CBS  |
| Hypomelanosis of Ito   | X-linked (?)  | 300337  |   |  |
| King-Denborough—dysmorphic features, myopathy, malignant hyperthermia    | AD            | 145600  | 19q13.1   | RYR1   |
| Kyphomelic dysplasia   | AR            | 211350  |   |  |
| Lehman (1977)—osteosclerosis; abnormalities of nervous system/meninges   | AD            | 166720  |   |  |
| LEOPARD syndrome   | AD            | 151100  | 6q  | PTPN11   |
|  |               |   | 12q24   | RAF1   |
| Loeys (2005)—aortic aneurysm, hypertelorism, arterial tortuosity, CP     | AD            | 190182  | 3p22  | TGFBR2   |
|  |               | 609192  | 9q33-q34  | TGFBR1   |
| Lowry-Wood syndrome (epiphyseal dysplasia, microcephaly, nystagmus)      |               | 226960  |   |  |
| Marden-Walker syndrome   | AR            | 248700  |   |  |
| <b>Marfan syndrome</b>   | <b>AD</b>     | <b>154700</b>                                   | <b>15q21</b>  | <b>FBN1</b>  |
| Marfan syndrome—severe neonatal  | AD            | 154700  | 15q21   | FBN1   |
| Mucopolysaccharidosis type VII   | AR            | 253220  | 7q21.11   | MPS7   |
| Multiple epiphyseal dysplasia with Robin phenotype                       |               | 601560  |   |  |
| Multiple epiphyseal dysplasia-microcephaly-nystagmus                     | AR            | 226960  |   |  |
| Mutchinick syndrome  |               | 249630  |   |  |
| Nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin)                            | AD            | 109400  | 9q22-q31  | PTCH1  |
| <b>Noonan syndrome</b>   | <b>AD</b>     | <b>163950</b>                                   | <b>12q24.1</b><br><b>12p12.</b><br><b>2p22</b><br><b>3p25</b> | <b>PTPN11</b><br><b>KRAS</b><br><b>SOS1</b><br><b>RAF1</b> |
| Noonan-like/multiple giant cell lesion syndrome                          | AD            | 163955  | 12q24.1   | PTPN11   |
| Occipital horn syndrome  | X-linked      | 304150  | Xq13  | MNK  |
| <b>Osteogenesis imperfecta type I, III, IV</b>                           | <b>AD, AR</b> | <b>166200</b><br><b>259420</b><br><b>166220</b> | <b>17q22, 7q22.1</b>  | <b>COL1A1</b><br><b>COL1A2</b>                             |
| Pseudoachondroplasia   | AD            | 177170  | 19p13.1   | COMP   |
| Shprintzen-Goldberg—arachnodactyly, craniosynostosis, hemias             | ?             | 182212  | 3p22  | TGFBR2   |
|  |               |   | 15q21   | FBN1   |
| Somlo (1993)—marfanoid syndrome with polycystic renal disease            | AD            |   | 16p13   |  |
| Three M syndrome   | AR            | 273750  | 6p21.1  | CUL7   |

AD indicates autosomal dominant; AR, autosomal recessive; CP, cleft palate; LEOPARD, multiple Lentiginos, Electrocardiographic conduction abnormalities, Ocular hypertelorism, Pulmonary stenosis, Abnormalities of genitalia, Retardation of growth, and sensorineural Deafness. The most frequent disorders with regard to frequency or clinical relevance are in bold.

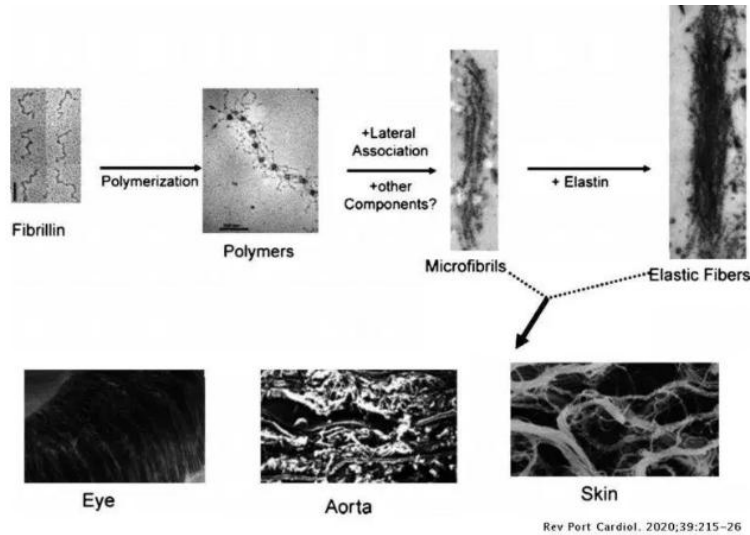


# Sindrome di Marfan

prevalenza 3:10.000 penetranza è quasi del 100%

Malattia genetica rara autosomica dominante provocata da un'alterazione del gene **FBN1**, presente sul **cromosoma 15**, che codifica per la fibrillina 1, una glicoproteina essenziale del tessuto connettivo che rappresenta il supporto strutturale delle microfibrille

Le microfibrille sono costituite da fibrillina e sono presenti nella matrice extracellulare dove formano un intreccio per la deposizione dell'elastina nelle fibre elastiche. Esse sono presenti in tutto l'organismo, tuttavia si trovano soprattutto a livello del sistema cardiovascolare, scheletrico e oculare, i principali bersagli della malattia



### Sintomi oculari:

- Spostamento del cristallino dell'occhio dalla sua normale posizione (Ectopia lentis)
- Miopia importante, precoce e progressiva
- Meno frequente: distacco della retina, cataratta, glaucoma

### Caratteristiche fenotipiche (non in tutti i pazienti):

- Dolicocefalia (forma allungata e stretta del cranio)
- Rime palpebrali rivolte verso il basso, enoftalmo (infossamento del globo oculare)
- Retrognatia (spostamento all'indietro della mascella)
- Ipoplasia malare (ridotto sviluppo dell'osso zigomatico)
- Palato ogivale
- Affollamento dentale

### Manifestazioni neurologiche:

- Ectasia (dilatazione patologica) della dura madre (foglietto meningeo più esterno).

### Sintomi cutanei:

- Striature cutanee
- Ernie inguinali
- Anomalie della cicatrizzazione delle ferite

### Manifestazioni cardiovascolari:

- Dilatazione aortica, progressiva nella maggioranza dei casi
- Dilatazione del tronco dell'arteria polmonare (74%)
- Valvulopatia: mitralica progressiva e/o tricuspidalica
- Cardiomiopatia

### Manifestazioni scheletriche:

- Alta statura (rispetto al contesto familiare)
- Arti lunghi e snelli
- Iperlassità legamentosa (lassità superiore alla norma dei legamenti)
- Dolicostenomia (eccessiva lunghezza delle estremità)
- Anomalie dello sterno
- Deformità del retro-piede e piede piatto
- Scoliosi o cifosi toracolombare



A Angiografia TC assiale

B TC con ricostruzione coronale

uomo di 25 anni con sindrome di Marfan  
pectus excavatum (punte di freccia), scoliosi, ectasia durale lombare superiore (frecce) e aneurisma dell'arteria succlavia destra (asterisco)

# Sindrome di Noonan

Malattia multisistemica rara con fenotipo molto variabile  
Incidenza stimata di 1 su 1.000-2.500 nati vivi

Cariotipo normale  
Trasmissione autosomica dominante

E' causata da mutazioni dei geni:

- PTPN11 (12q24.13), presenti nel 50% dei pazienti
- SOS1 (2p22.1) nel 15%
- RAF1 (3p25.2), RIT1 (1q22) e LZTR1 (22q11.21)
- più raramente, di altri geni associati alla via di segnale di RAS/MAPK.

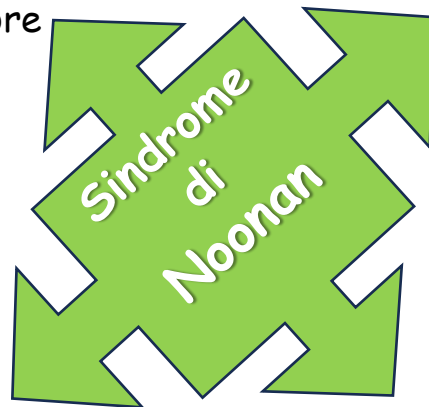
Lo spettro clinico della SN può differire leggermente a seconda del gene interessato

## Segni dismorfici

- Macrocefalia relativa, ipertelorismo
- Epicanto
- Fessure palpebrali oblique verso il basso ptosi
- Orecchie ruotate all'indietro
- Affastellamento dei denti
- Attaccatura dei capelli bassa nella parte posteriore
- Capelli ricci e folti o radi
- Cubitus valgus
- Collo palmato
- **Deformità dello sterno**
- Piedi equino-vari, scoliosi progressiva
- Linfedema periferico

## Bassa statura

- Proporzionata
- Pubertà e sviluppo motorio ritardati
- > trattamento con ormone della crescita



## Difetti Cardiaci

- Stenosi della valvola polmonare
- Cardiomiopatia ipertrofica
- Difetti settali

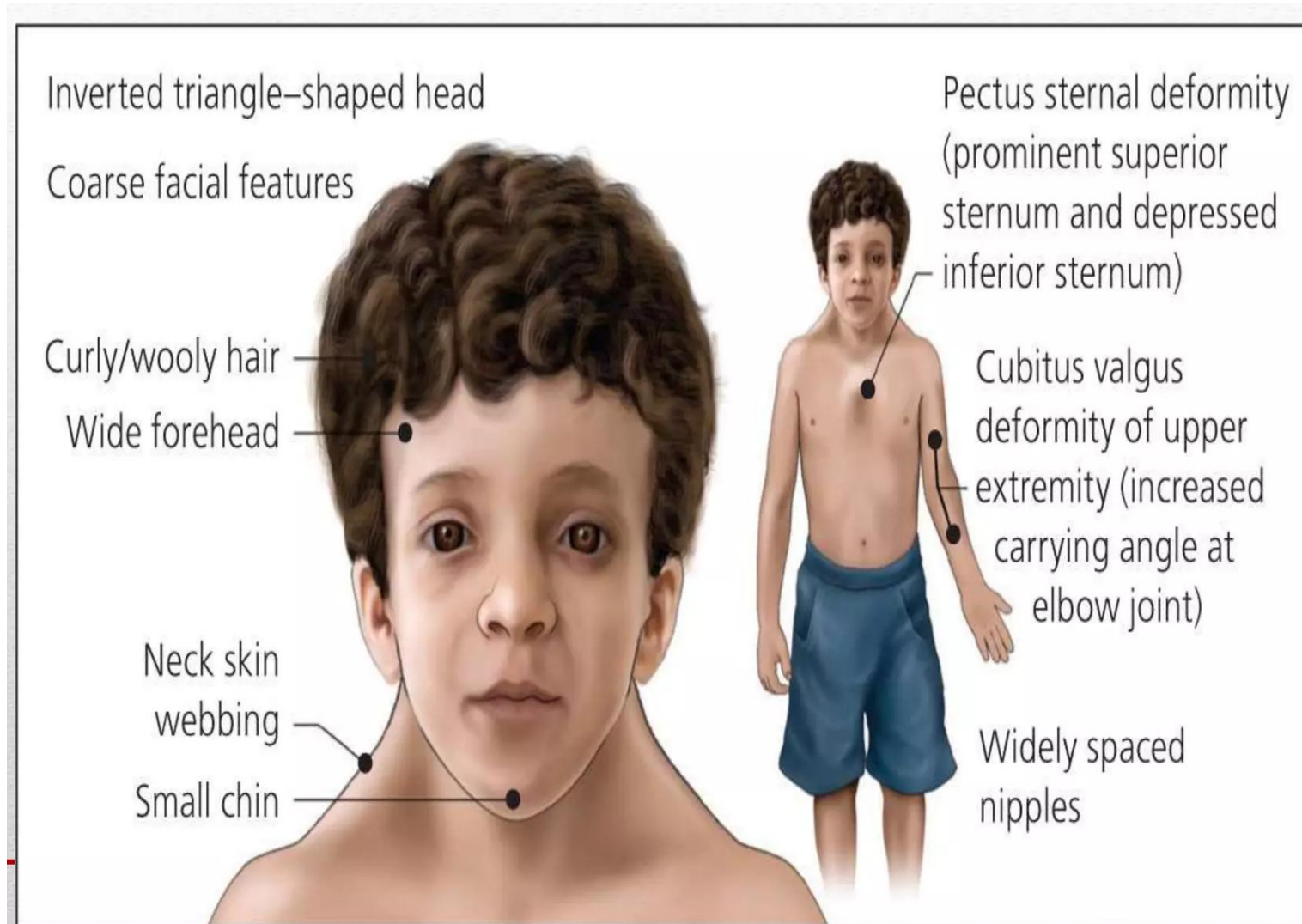
## Altri segni

- Deficit intellettivo variabile
  - Pelle secca e ipercheratosica
  - Anomalie oculari (strabismo, errori refrattivi)
    - Problemi coagulativi
  - Criptorchidismo: 2/3 dei maschi presentano criptorchidismo mono- o bilaterale;
- Ipofertilità, se presente, interessa solo i maschi
- Disfunzione tiroidea
  - Rischio neoplastico (raro)

Nell'infanzia è aumentato il rischio di sviluppare i tumori e le leucemie (in particolare la leucemia mielomonocitica giovanile), con un rischio cumulativo del 4% circa di sviluppare una neoplasia prima dei vent'anni

Viceversa, il rischio di sviluppare un cancro comune nell'età adulta non sembra aumentato

# Sindrome di Noonan



Andrea M 14 anni

Giunge all'osservazione in **ambulatorio endocrinologico generale** per ipotiroidismo subclinico

Nato pretermine (7° mese) da gravidanza gemellare omozigote con parto cesareo

Riferita crescita regolare con statura sempre ai limiti inferiori di norma (non disponibili curve di crescita pediatriche)

P2, G1 volume testicolare 4 ml bilateralmente

h 133 cm (-4 DS) peso 25.3 kg (-4.34 DS)

FC 100 b/ritmico PA 120/70 Pectum excavatum

Capelli corti e ricci Affastellamento dei denti

### Deficit di GH

Test all'arginina : GH basale 0.21 ng/ml, picco 1.69 ng/ml

Test con GHRH : GH basale 0.28 ng/ml, picco 5.66 ng/ml

RX mano-polso per età ossea 13 anni e 3 mesi: età ossea compatibile con 12 aa

Alla RMN sella con mdc. L'adenopofisi presenta una lieve salienza del profilo superiore anteriormente all'inserzione del peduncolo, in sede mediana, in assenza di lesioni focali di tipo definito, anche dopo somministrazione di mezzo di contrasto. Piccola formazione fluida cistica della pineale (circa 5 mm).

Alla **visita genetica** si rileva: peculiarità morfologiche del volto, statura <3°p, span sproporzionato alla statura (160 cm. vs 148 cm.), CC cm. 10°-25°p, presenza di un'ampia area iperpigmentata a livello del dorso (regione sovrascapolare sn), scapole alate, pectus excavatum, cubito valgo

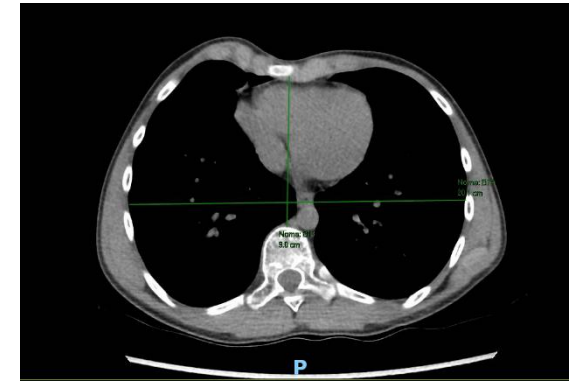
Analisi genetica: identificazione di variante di incerto significato NM\_002834.5(PTPN11): c.1685C>G (p.Pro562Arg) in eterozigosi del gene PTPN11 associato a sindrome di Noonan e Leopard

- RM cardiaca con riscontro di reperti strumentali a carico del VSn che potrebbero essere espressione di manifestazione precoce (early disease) di HCM in variante apicale, per la quale tuttavia non sono attualmente soddisfatti i criteri diagnostici imaging (LVH -). Consigliato follow-up strumentale

- TC torace Aspetto lievemente asimmetrico dei due campi polmonari in relazione a scoliosi destro convessa del rachide al passaggio dorso-lombare con minima curva di compenso sinistro-convessa a livello dorsale prossimale

**L'indice di Haller**, calcolato tramite il rapporto tra la massima larghezza della gabbia toracica (20 cm) e la distanza minima tra sterno e colonna vertebrale (9 cm), **risulta stimabile in circa 2.3 (valore ai limiti della variabilità normale)**

In via collaterale non si evidenziano alterazioni tomodensitometriche focali di rilievo in ambito parenchimale



- Spirometria semplice: scarsa qualità nell'esecuzione dell'esame in assenza di picco di flusso. Con questo limite i volumi polmonari statici e dinamici sono ai limiti inferiori della norma (FEV1 2.22L pari al 91%; VC 2.37L pari al 80%; FEV1/VC 0.84 pari al 111%)

- Alla valutazione chirurgica: pectus excavatum di entità moderata non indicazione chirurgica preso in carico per il follow-up

# OSTEOGENESI IMPERFETTA

Nota come "malattia delle ossa di vetro", è una rara condizione genetica ereditaria caratterizzata da estrema fragilità ossea, con alta incidenza di fratture, deformità scheletriche e bassa massa ossea

La maggior parte dei casi deriva da mutazioni nei geni *COL1A1* o *COL1A2*, responsabili del collagene di tipo I.

Ereditarietà: Autosomica dominante

## Caratteristiche Principali e Sintomi

Ossa fragili: Fratture frequenti, spesso causate da traumi minimi

Deformità ossee: Incurvamento delle ossa lunghe, scoliosi e bassa statura

Sintomi sistemici: Sclere bluastre, denti fragili (dentinogenesi imperfetta), perdita dell'udito in età adulta e articolazioni ipermobili

Eterogeneità: Esistono diverse forme (da I a V le più comuni), con gravità variabile



Paolo M 14 aa

Giunge all'osservazione nell' **ambulatorio dedicato alle patologie fosfo calciche** per un quadro di osteoporosi idiopatica giovanile

Multiple fratture vertebrali dorsali con ridotta BMD per età trattato nel 2020 con 7 infusioni di pamidronato in altra sede  
DXA Gennaio 2020 (colonna lomb Tscore: -6,2; Z-score -3,3)

DXA Febbraio 2021 (colonna lomb Tscore: -4,4; Z-score -1,6) (collo femorale Tscore: -2,4; Z-score -2,6).

Familiarità per osteoporosi (nonna paterna)

Giugno 2021: Peso 73,5 Kg (91 pc) altezza 170 cm (65 pc) TG: 180 CM  $\pm$ 8 cm

Sproporzione statura/span (171 cm vs 182 cm)

Stadio puberale P3G3 Volume testicolare 10-12 ml

Non sclere blu/grigiastre, Non dolicocefalia Non anomalie dentarie significative CC nella norma

Pectum escavatum lieve

RM rachide dorsale e lombosacrale smdc: Rachide dorso-lombare in asse sul piano frontale, con fisiologiche curvature sul piano sagittale. Aspetto di platispondilia dei somi vertebrali nel tratto dorsale medio e distale. Deformazione a lente biconcava di grado lieve dei somi vertebrali lombari tra L3 e L5; lieve avvallamento della limitante somatica inferiore dei metameri compresi tra D12 e L2. Sottili bande di sclerosi a carico di pressoché tutte le limitanti somatiche. Non alterazioni del segnale del tessuto osseo spongioso. Normale l'allineamento dei muri somatici posteriori. Nella norma l'altezza ed il segnale dei dischi intersomatici. Regolare l'ampiezza del canale vertebrale. Cono midollare con apice a livello di D12.



EFE 2026



Università  
degli Studi  
di Ferrara

## Analisi genetica: variante c.2251G>A, p.(Gly751Ser) in eterozigosi nel gene COL1A2, associata ad Osteogenesi Imperfetta

COL1A2, localizzato sul cromosoma 7, nella regione q21.3, codifica per la catena proalfa2 del collagene di tipo I, la cui tripla elica comprende due catene alfa1 e una catena alfa2

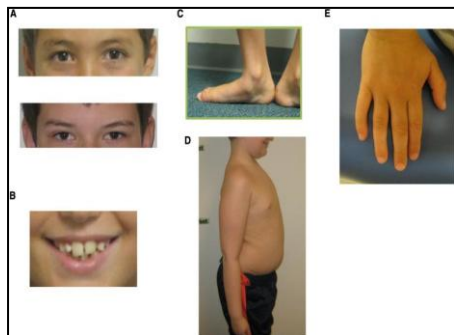
Il collagene di tipo I è presente nella maggior parte dei tessuti connettivi, in particolare nelle ossa, nella cornea, nel derma e nei tendini. È localizzato nella matrice extracellulare ed è fondamentale per la struttura, l'elasticità e la resistenza agli sforzi meccanici dei tessuti in cui è presente

La stabilità del collagene è direttamente collegata alla stabilità della struttura a tripla elica e alle complesse interazioni molecolari tra le catene che la compongono. Nello specifico, sono i legami ad idrogeno tra la glicina e gli altri aminoacidi ("legami intercatena"), a stabilizzare la tripla elica. Per questa ragione, alterazioni della glicina del dominio a tripla elica, possono determinare una alterazione della struttura dell'elica, con conseguente indebolimento del collagene e della sua funzione

La diagnosi della condizione determina per Paolo la necessità di un approccio multidisciplinare per garantire un adeguato follow-up e un adeguato approccio terapeutico

# Overview of chest wall deformities

| Often  | Rarely                          |
|--|---------------------------------|
| Aarskog syndrome                             | Down syndrome                   |
| Coffin-Lowry syndrome                        | Hallermann-streiff syndrome     |
| Homocystinuria                               | Holt-Oram syndrome              |
| Spondylometaphyseal dysplasia Kozlowski type | Lowe syndrome                   |
| Marfan syndrome                              | Mietens syndrome                |
| Marinesco-Sjögren syndrome                   | Mohr syndrome                   |
| Melnick-Needles syndrome                     | Proteus syndrome                |
| Morquio syndrome                             | Robinow syndrome                |
| Mucopolysaccharidosis type 7                 | Ruvalcaba-Myhre syndrome        |
| Multiple Lentiginous/Neuroma syndrome        | Tricho-rhinophalangeal syndrome |
| Noonan syndrome                              | Williams syndrome               |
| Osteogenesis imperfect type 1                | 49,XXXXY syndrome →             |
| Otopalatodigital syndrome type 1 and 2       |                                 |
| Partial trisomy 10q syndrome                 |                                 |
| Ruvalcaba syndrome                           |                                 |
| Schwartz-Jampel syndrome                     |                                 |
| Spondyloepiphyseal dysplasia congenita       |                                 |
| Turner syndrome                              |                                 |
| ← XYY syndrome                               |                                 |
| 18p deletion syndrome                        |                                 |



Carlo M 16 anni

**ambulatorio andrologico**

Sindrome di Klinefelter (cariotipo 47,XXY) (diagnosi prenatale)

Uso di plantari per piedi piatti. Ipermetropia.

Cisti semplice uniloculata al III medio-inferiore del rene di destra

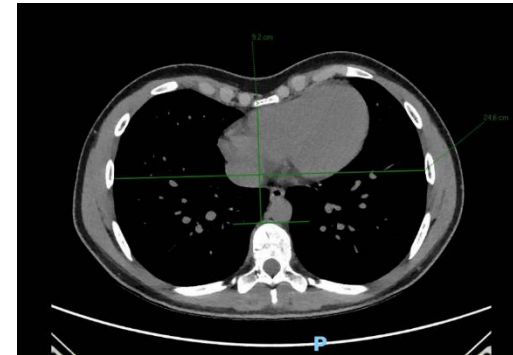
Disturbi Specifici dell' Apprendimento

Esame obiettivo:

P5G5 53 Kg (25-50 pc) H: 161 cm (25 pc) TG: 171± 8 cm BMI: 20.4 Kg/m<sup>2</sup>

Non ginecomastia Presenza di pectum excavatum

TC torace: **Lieve pectus excavatum (indice di Haller pari a circa 2.67)**. Non addensamenti parenchimali polmonari. Millimetrica formazione nodulare di circa 4 mm nella scissura a sinistra, di natura linfonodale. Due millimetriche formazioni nodulari rispettivamente di circa 2 mm nel segmento apicale del LSD, in sede subpleurica. Tessuto solido nel mediastino anteriore, da riferire al timo



Visita chirurgia : Forma lieve di pectus excavatum che non inficia le normali attività nè incide dal punto di vista estetico. Preso in carico per il follow-up

## Most Common Imaging Findings of Selected Acquired Pathologies with Chest Wall Involvement

|  | Chest wall Findings  | Additional Imaging Findings   |
|--|--|---|
| <b>Collagen vascular diseases</b>                  |  |   |
| Systemic sclerosis                                 | Subcutaneous dystrophic calcifications, commonly around SCJs and shoulders   | Esophageal dilatation. NSIP or UIP. Flexion deformities and soft tissue atrophy of hands. Acroosteolysis  |
| Relapsing polychondritis                           | Thickening of costal cartilages. Non-erosive arthropathy of spine  | Tracheal stenosis. Tracheal wall thickening and calcification with sparing of posterior membrane. Non-erosive arthropathy of appendicular skeleton              |
| Polymyositis/dermatomyositis                       | Fatty atrophy of involved muscles. Dystrophic calcifications in muscles and soft tissues   | Diaphragmatic elevation/basilar atelectasis. Aspiration pneumonia. NSIP. COP  |
| <b>Spondyloarthropathies</b>                       |  |   |
| Ankylosing spondylitis                             | Syndesmophytes. Enthesitis of interspinal ligaments. Ankylosis of facet, costovertebral and costotransverse joints. Chance-type insufficiency fractures  | Upper lobes fibro-bullous disease. Apical fibrosis. Ankylosis of SIJs   |
| <b>Metabolic, storage, and deposition diseases</b> |  |   |
| Hyperparathyroidism                                | Resorption of distal clavicles. "Rugger-jersey" spine  | Bone resorption. Osteopenia. Brown tumors. Soft tissue calcifications   |
| Rickets  | "Rachitic rosary"—nodular enlargement of costochondral junctions   | Widening of growth plates. Metaphyseal flaring, cupping and fraying. Osteopenia. Bone deformities. Insufficiency fractures                                      |
| <b>Hematogenous disorders</b>                      |  |   |
| Sickle cell anemia                                 | H-shaped vertebrae. Avascular necrosis of humeral heads  | Cardiomegaly. Cephalization of pulmonary vessels. Acute chest syndrome—waxing and waning airspace opacities and pleural effusions. Extramedullary hematopoiesis |
| Thalassemia  | Expansion and coarsened trabeculations of ribs and vertebrae. Low T1 signal intensity of bone marrow   | Extramedullary hematopoiesis  |
| <b>Infectious</b>                                  |  |   |
| TB   | Pott's disease—TB spondylodiscitis, paravertebral abscess; may progress to vertebral collapse, kyphosis, gibbus formation. Costal osteomyelitis  | Lymphadenopathy. Calcified granulomata. Cavitory lesions, nodules, consolidations. Pleural effusion/empyema. Scarring/chronic atelectasis                       |
| Septic arthritis of SCJ                            | SCJ effusion, widening of joint space, cortical irregularities. May progress to osteomyelitis of proximal clavicle and manubrium with bone erosions or sclerosis. Chest wall abscess/phlegmon and mediastinitis    |   |
| <b>Miscellaneous</b>                               |  |   |
| Elastofibroma dorsi                                | Poorly defined, inhomogeneous soft-tissue lesions between chest wall and inferior scapular tip, with density on CT and MRI signal similar to that of skeletal muscle. Often bilateral                              |   |
| Sternal dehiscence                                 | Progressive post-operative displacement, rotation or fracture of sternal wires. Occasionally lucent strip of more than 3 mm wide along sternotomy. CT may show signs of sternal osteomyelitis and/or mediastinitis |   |

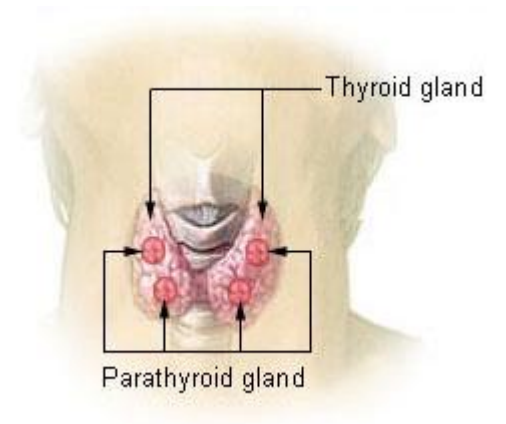
COP = cryptogenic organizing pneumonia, NSIP = non-specific interstitial pneumonia, SCJ = sternoclavicular joint, SIJ = sacroiliac joint, TB = tuberculosis, UIP = usual interstitial pneumonia

# IPERPARATIROIDISMO

**PRIMARIO:** sindrome clinica e biochimica caratterizzata da un'alterazione generalizzata del metabolismo del calcio, del fosforo e dell'osso dovuta a secrezione inappropriatamente elevata di Paratormone (PTH) per alterazione primitiva delle paratiroidi

**SECONDARIO:** secrezione appropriatamente elevata di PTH in risposta a condizioni che tendono a provocare ipocalcemia

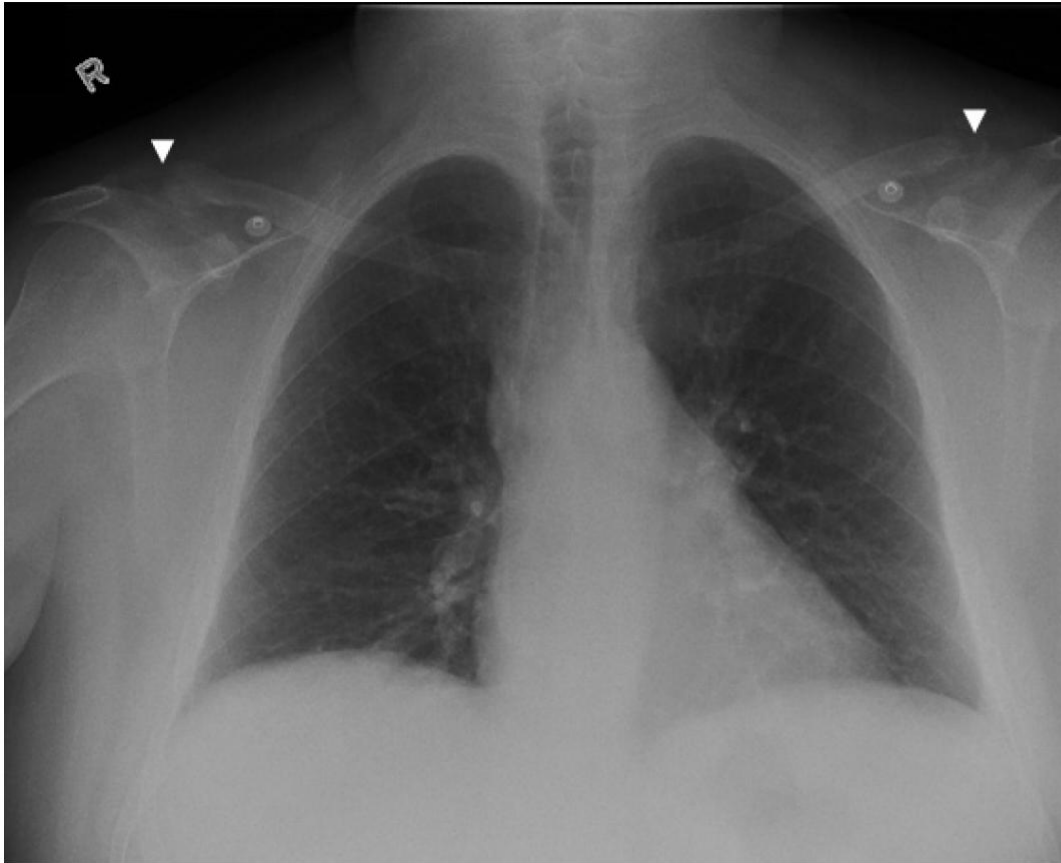
**TERZIARIO:** secrezione inappropriatamente elevata di PTH per alterazione primitiva delle paratiroidi, in seguito ad iperstimolazione



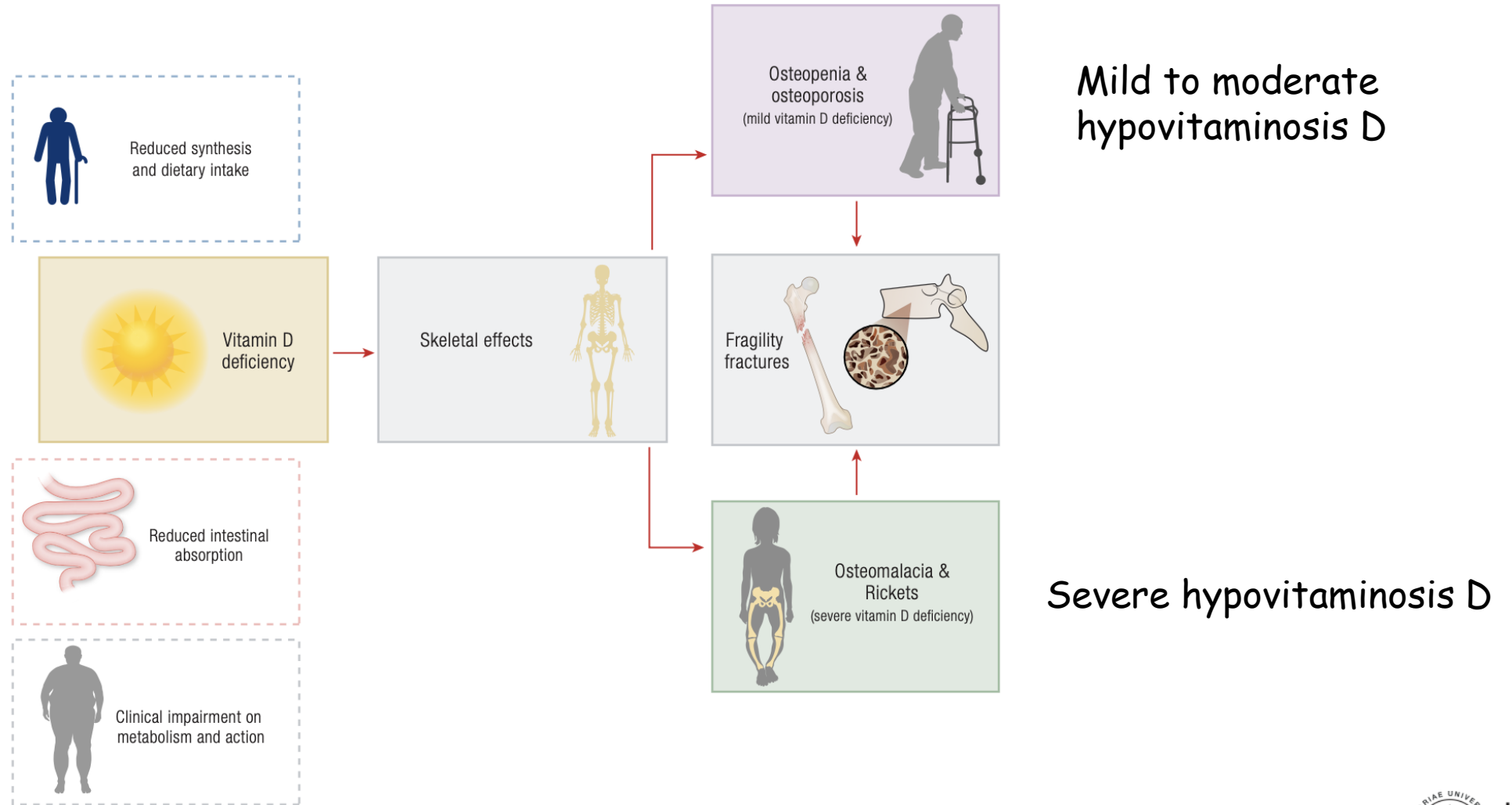
Le alterazioni scheletriche nell'HPT primario e secondario sono identiche

Le caratteristiche radiografiche classiche dell'HPT sono il riassorbimento osseo, l'osteopenia generalizzata, i tumori bruni e le calcificazioni dei tessuti molli

I reperti classici di HPT alla radiografia del torace includono  
colonna vertebrale a "maglia da rugby" e  
riassorbimento osseo subperiostale bilaterale della clavicola distale



# Hypovitaminosis D: skeletal effects





## MANIFESTAZIONI OSSEE DEL RACHITISMO

### ➤ CRANIO

Cranio tabe (consistenza elastica, cedevole delle ossa occipitali e parietali)

Caput quadratum (prominenza bozze frontali)

Fontanella anteriore ampia

### ➤ TORACE

Pectus carinatum o Torace a piccione

Solco di Harrison ( depressione orizzontale delle ultime coste )

Rosario rachitico

➤ ARTI INFERIORI: varismo, caviglia rachitica

➤ ARTI SUPERIORI: braccialetto rachitico

➤ Ritardo eruzione dentaria, ipoplasia dello smalto

➤ Rachide : lieve scoliosi; Cifosi dorso-lombare

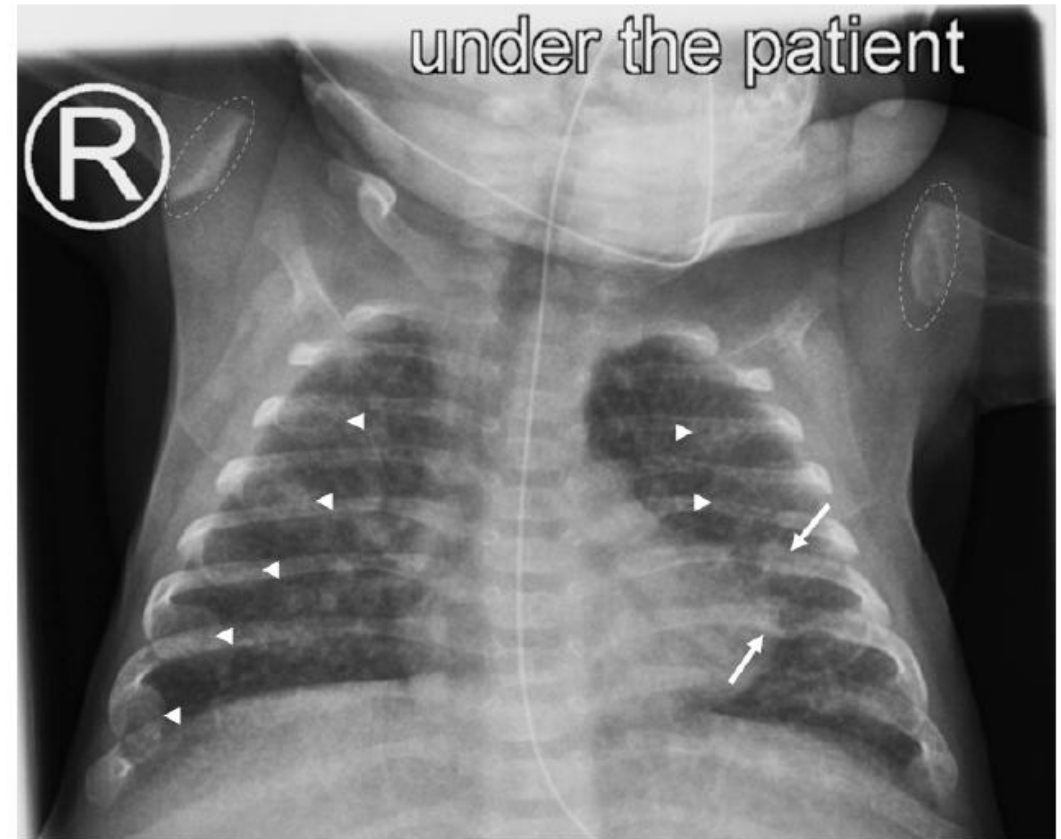
# Osteomalacia

Manifestazione toracica classica è il cosiddetto "rosario rachitico" (ingrossamento nodulare delle giunzioni costocondrali) evidente sia clinicamente che radiologicamente

Altre caratteristiche radiologiche includono allargamento delle cartilagini di accrescimento, allargamento, concavità e sfilacciamento delle metafisi osteopenia generalizzata

deformità ossee, in particolare l'incurvamento delle gambe

fratture da insufficienza (zone di Looser) (ossa morbide e inclini a deformazioni e rotture)



# Osteomalacia tumore indotta

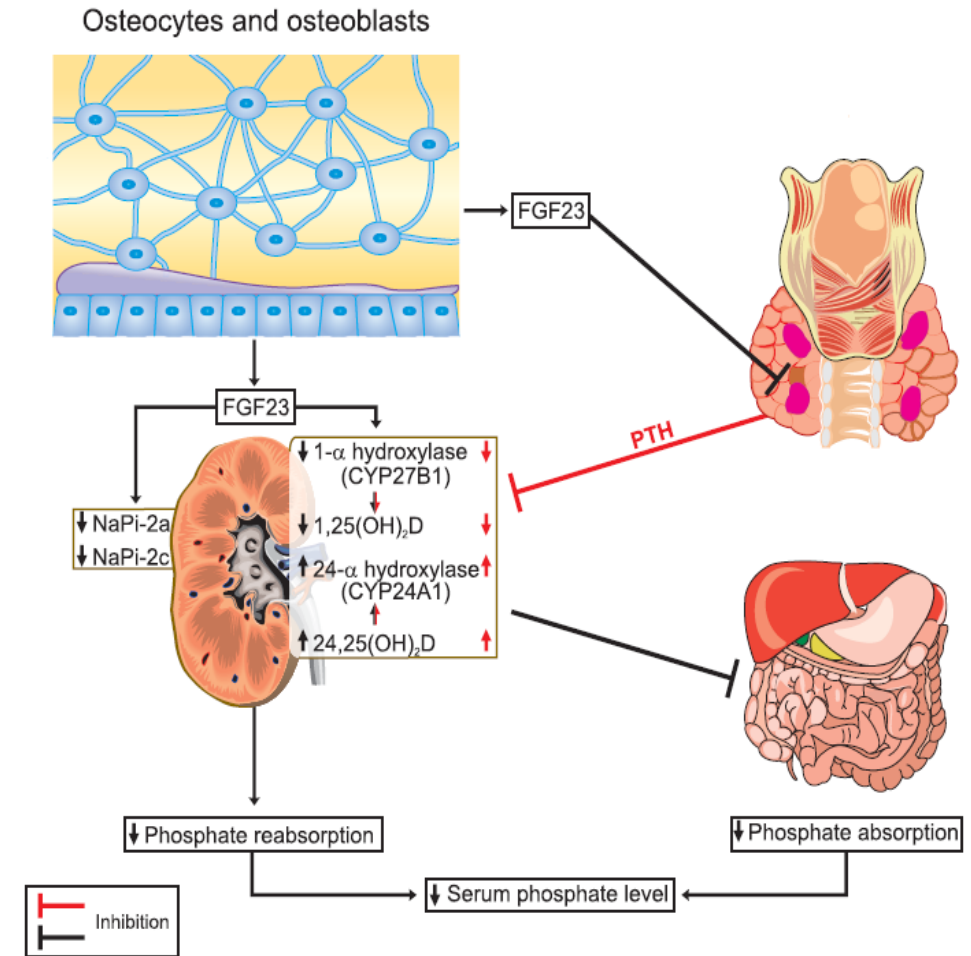


Cifosi e petto carenato  
conseguenti a multiple fratture  
da compressione dovute  
all'osteomalacia

# Osteomalacia tumore indotta

Sindrome paraneoplastica rara causata dall'ipersecrezione di FGF23, solitamente da parte di tumori mesenchimali benigni

- quadro di osteomalacia
- dolore muscolo-scheletrico diffuso, ipostenia e fratture da fragilità
- ipofosfatemia ( $P < 2.5$  mg/dl), iperfosfaturia (TRP o  $TmP/GFR$  ridotto), livelli di FGF23 aumentati o inappropriatamente normali



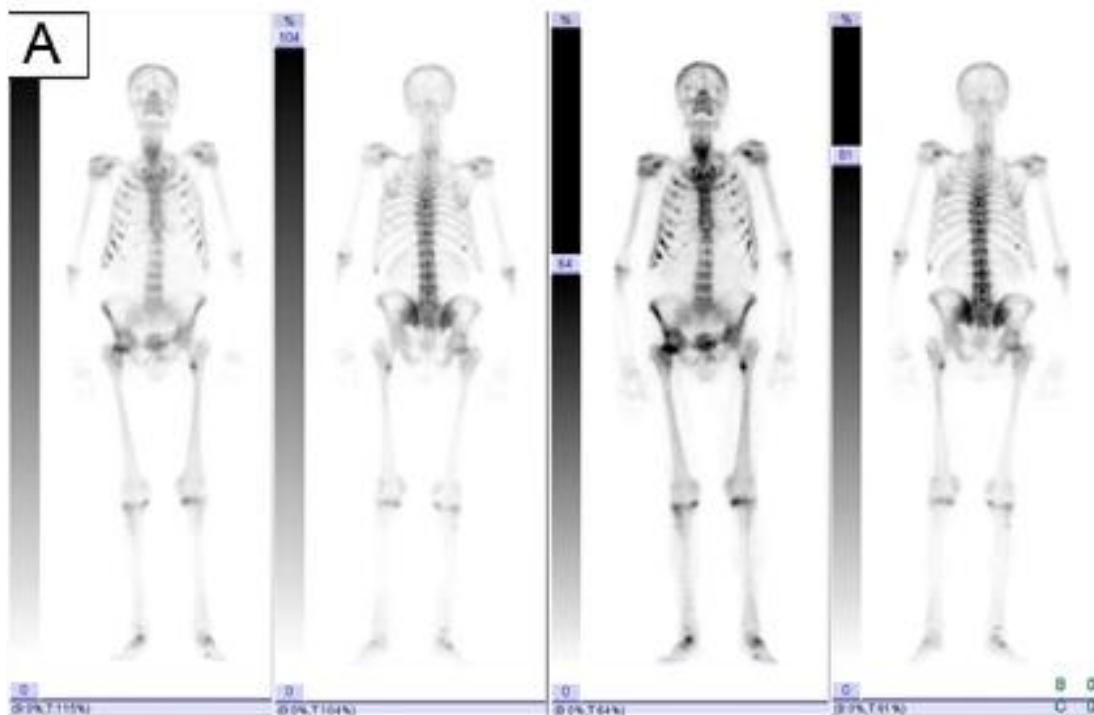
## Tumour-induced osteomalacia: 18 months of 2-weekly burosumab treatment

L Aliberti, I Gagliardi, M Pontrelli, M C Zatelli and M R Ambrosio

Department of Medical Sciences, Section of Endocrinology and Internal Medicine, University of Ferrara, Ferrara, Italy

Correspondence  
should be addressed  
to M Ambrosio  
Email  
mbrms@unife.it

**DXA:** T score colonna lombare -3.1, T score collo femore -4.2



**M, 73 anni**  
**Osteoporosi severa, fratture spontanee multiple**

### Anamnesi remota:

ipertensione arteriosa, dislipidemia,  
prostatectomia + RT per ca prostatico (2009),  
colecistectomia per litiasi (2018)

### Terapia domiciliare:

colecalfifero, valsartan, rosuvastatina,  
pantoprazolo

Area di iperfissazione, di aspetto lineariforme, proiettantesi in  
corrispondenza del collo femorale destro, compatibile con trauma  
fratturativo collo femorale destro

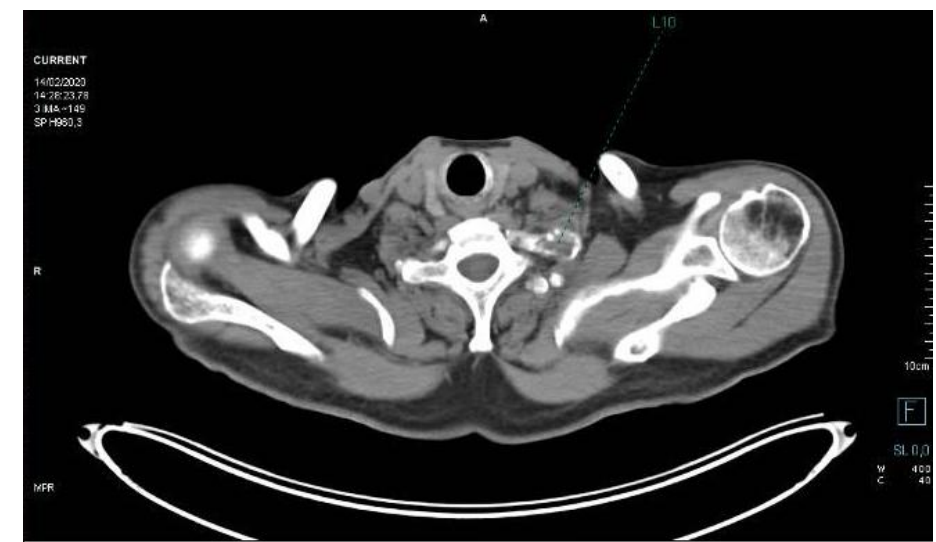
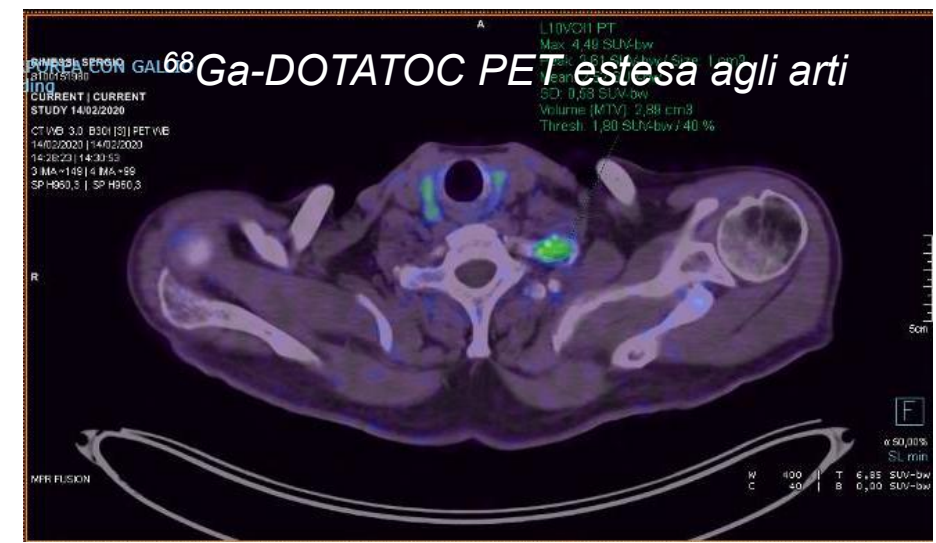
Concomitano multiple aree di focale ipercaptazione al tratto anteriore di  
pressochè tutti gli elementi costali bilateralmente

# Un classico caso di TIO

| Esami effettuati                     |
|--------------------------------------|
| <b>Fosforo 1.1 mg/dl</b>             |
| Calcio corretto 9.5 mg/dl            |
| Creatinina nella norma               |
| Vitamina D 40 ng/ml                  |
| PTH 51 pg/ml                         |
| <b>ALP 514 U/l</b>                   |
| <b>TRP 80%</b>                       |
| <b>C-FGF23 4.1 pmol/l (vn 0-0.8)</b> |

$$\left\{ 100 \times [1 - (UP/UCr) \times (SCr/SP)] \right.$$

ipofosfatemia  
iperfosfaturica  
FGF23 mediata



Diagnosi di  
**TIO**

## Un classico caso di TIO

Intervento di exeresi della  
I costa sinistra



Rifiuto del paziente

Terapia convenzionale con  
fosfato e calcitriolo



Terapia risultata inefficace e  
poco tollerata dal paziente

Terapia con Burosumab

Anticorpo monoclonale anti-FGF23 recentemente  
che blocca l'attività della proteina FGF23 e  
consente ai reni di riassorbire il fosfato e  
ripristinarne i suoi normali livelli ematici

# Exploring chest wall deformities in childhood and adolescence: insights from a case-control study

Frequency distributions of various parameters

|  | <i>n</i> | %    |
|--|----------|------|
| <b>Gender</b>                              |          |      |
| Male                                       | 115      | 76.2 |
| Female                                     | 36       | 23.8 |
| <b>Groups</b>                              |          |      |
| Ekscavatum                                 | 55       | 36.4 |
| Carinatum                                  | 16       | 10.6 |
| Control                                    | 80       | 53.0 |
| <b>Echocardiography</b>                    |          |      |
| Normal                                     | 54       | 35.8 |
| Abnormal                                   | 11       | 7.3  |
| None                                       | 86       | 57.0 |
| <b>Echocardiography Abnormal* (n = 11)</b> |          |      |
| Mitral Regurgitation                       | 6        | 54.5 |
| Mitral Valve Prolapse                      | 5        | 45.5 |
| Atrial Septal Defect                       | 3        | 27.3 |
| Tricuspid Regurgitation                    | 1        | 9.1  |
| Aortic Regurgitation                       | 1        | 9.1  |

Comparison of patients with and without chest wall deformity according to various parameters

|               | <b>Chest Wall Deformity(+)</b> | <b>Chest Wall Deformity (-)</b> | <b>Statistical Analysis</b>      |
|---------------|--------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|
| <b>Age</b>    | 8.54±5.08                      | 8.38±4.96                       | t=0.198<br>p=0.844               |
| <b>Gender</b> |                                |                                 |                                  |
| Male          | 55                             | 60                              | x <sup>2</sup> =0.126<br>P=0.723 |
| Female        | 16                             | 20                              |                                  |
| <b>Vit D</b>  | 25.37±11.78                    | 49.36±11.76                     | <b>t=-12.501</b><br>p<0.001      |
| <b>Ca</b>     | 9.36±0.85                      | 10.23±0.49                      | <b>t=-7.756</b><br>p<0.001       |
| <b>P</b>      | 4.72±0.67                      | 5.44±0.71                       | <b>t=-6.373</b><br>p<0.001       |
|               | 257.42±136.67                  | 232.90±45.56                    | t=1.442<br>p=0.153               |

\*t: independent t test, \* x<sup>2</sup>: chi-square test

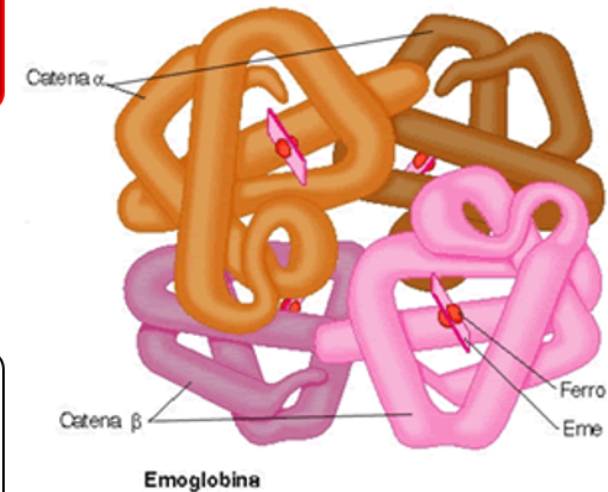
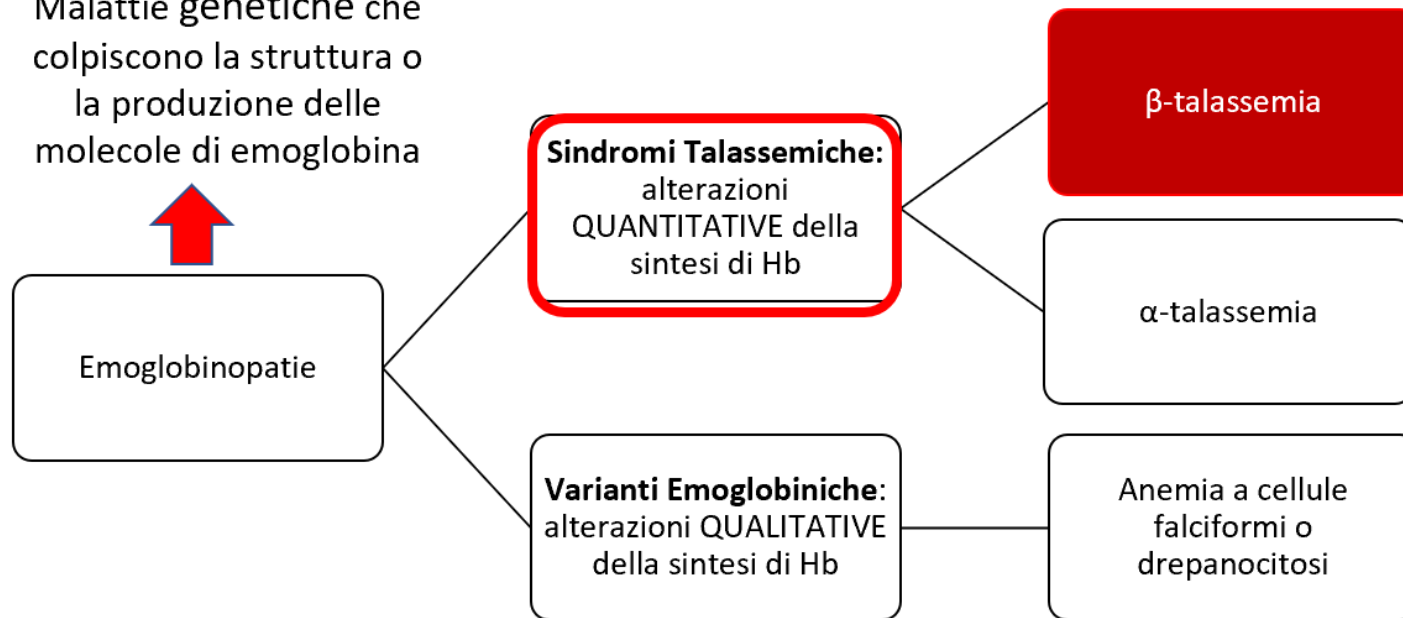
Logistic regression analysis results for the presence of chest wall deformity\*\*

|             | <b>RR (%95 CI) *</b> | <b>p</b>         |
|-------------|----------------------|------------------|
| Age         | 0.930 (0.821–1.053)  | 0.253            |
| Male Gender | 1.001 (0.182–5.495)  | 0.999            |
| Vit D       | 0.873 (0.827–0.921)  | <b>&lt;0.001</b> |
| Ca          | 0.105 (0.030–0.366)  | <b>&lt;0.001</b> |
| P           | 0.392 (0.157–0.980)  | <b>0.045</b>     |
| ALP         | 1.005 (0.996–1.014)  | 0.295            |

\*RR: Estimated relative risk represented by odds ratio and 95% confidence interval

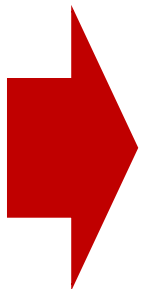
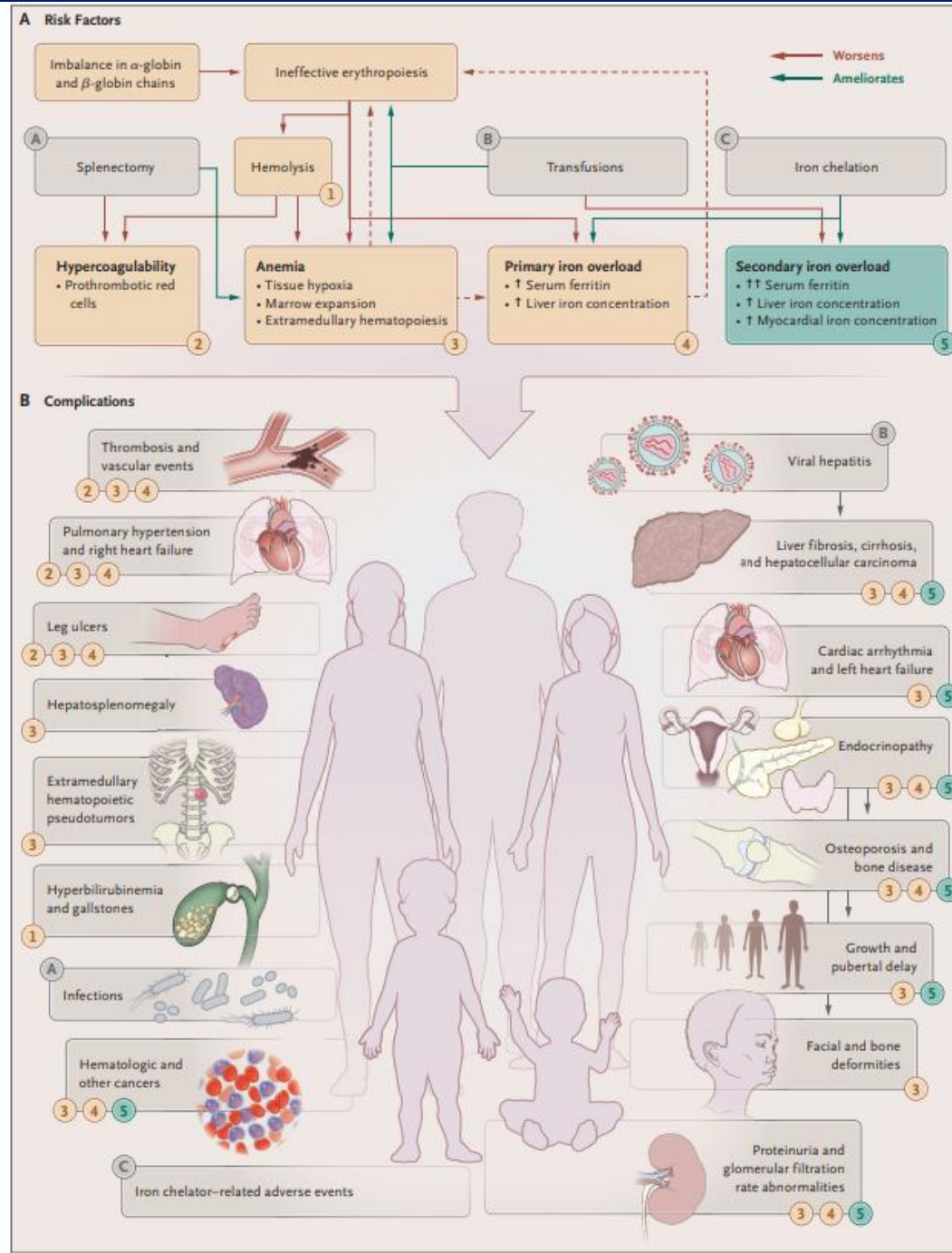
\*\* Hosmer and Lemeshow Test was used for model fit and was found to be significant. x<sup>2</sup>=13.200 p=0.105 (p>0.05)

Malattie genetiche che colpiscono la struttura o la produzione delle molecole di emoglobina

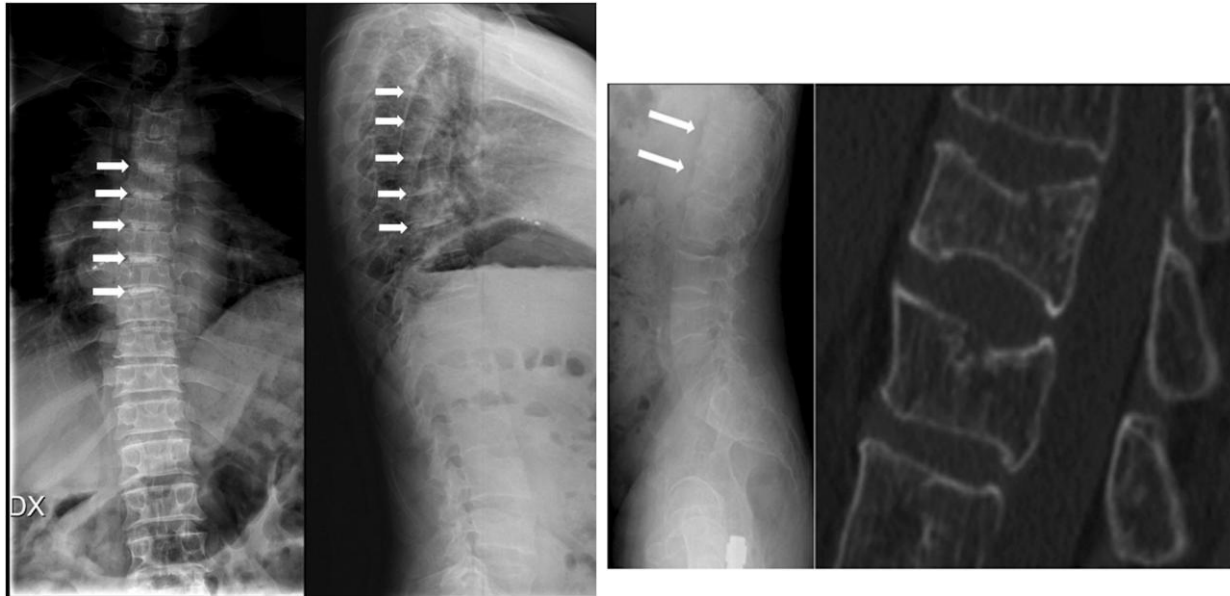


Le **sindromi talassemiche** sono un gruppo di anemie ereditarie in cui vi è una ridotta o assente produzione di uno o più tipi di catene globiniche. L'alterato rapporto che deriva dalla minor disponibilità di una tipologia globinica determina la precipitazione intracellulare delle catene globiniche in eccesso con conseguente riduzione della sopravvivenza degli eritrociti e successiva alterazione dell'eritropoiesi

# Complications associated with $\beta$ -thalassemia

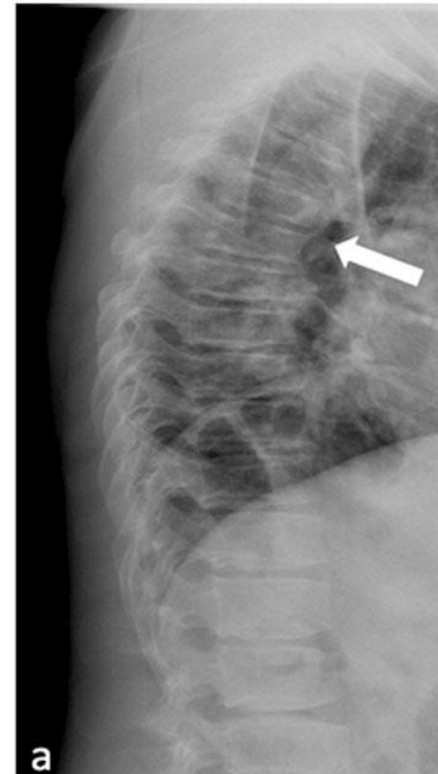


## Malformazioni toraciche in Talassemia



Degenerative spine changes: anterior-posterior and lateral spinal views in a 36-year-old Thalassaemia Major patient revealing scoliosis and D3-D8 intervertebral disk calcifications (white arrows)

Lateral lumbar spine view in a 48-year-old female Thalassaemia Major patient showing biconvex vertebral bodies (D12-L1) in non traumatic fractures confirmed by computed tomographic scan



Vertebral deformities in Thalassaemia Major (TM): a 28-year old male TM patient with iron chelation therapy with upper thoracic spine flattening (platyspondyly)

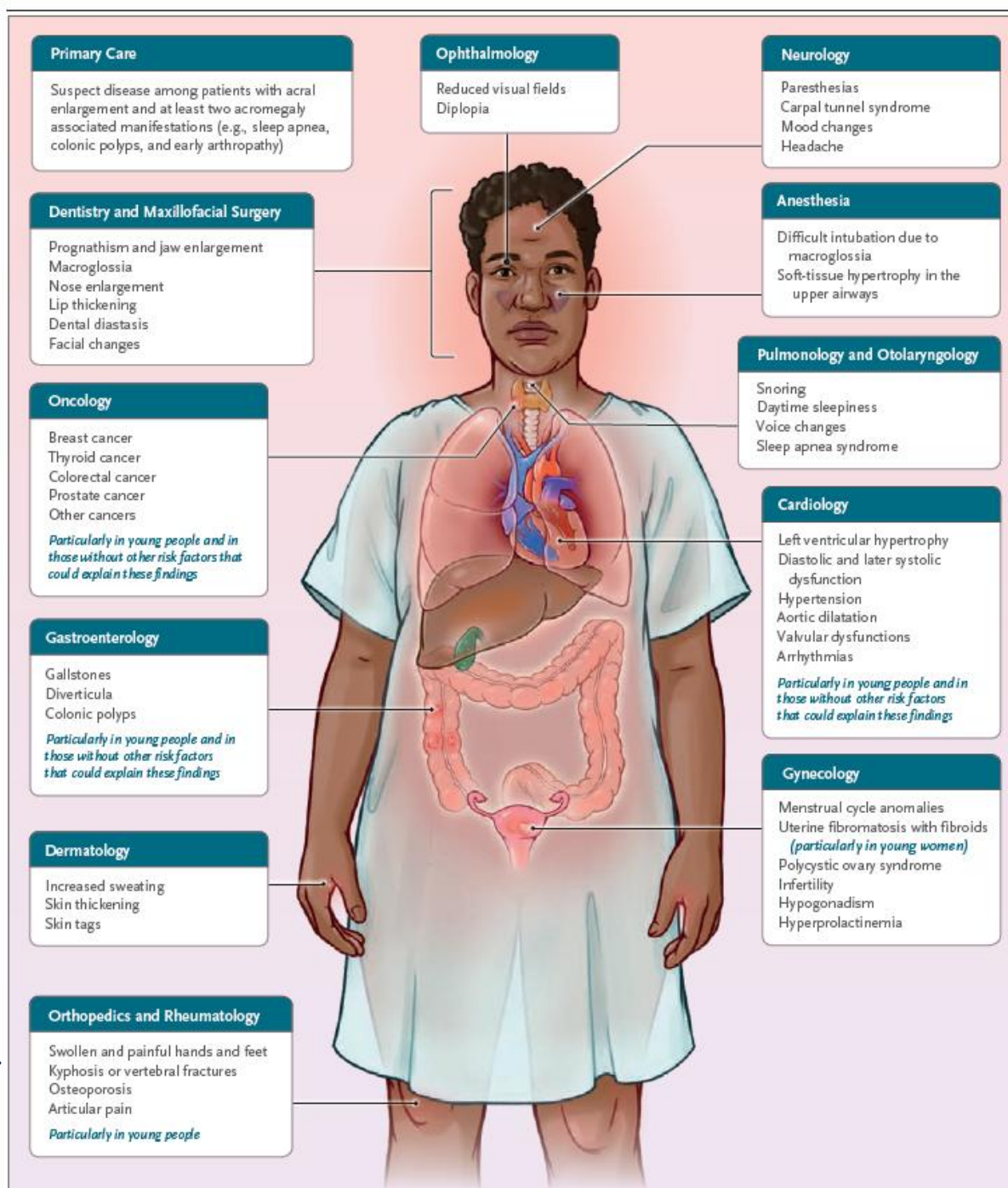


34-year-old female TM patient with prominent vertical trabeculations and demineralization due to significant marrow expansion

# ACROMEGALIA

Malattia cronica progressiva e potenzialmente letale causata da elevati livelli di GH ed IGF1-1

## Presentazione clinica



Giustina A & Colao A N Engl J Med 2025;393:1926

# Skeletal complications in acromegaly

| Skeletal complications      | Acromegaly vs. general population  |
|-----------------------------|--|
| Bone turnover               | Accelerated  |
| Microarchitecture           | Increased cortical thickness and porosity<br>Reduced trabecular thickness with increased trabecular separation |
| Bone mineral density (BMD)  | Normal or increased<br>(decreased if accompanied by hypogonadism)  |
| Trabecular bone score (TBS) | Decreased  |
| Vertebral fractures (VFs)   | Prevalence increased 3–8 fold  |
| Osteoarthritis              | Prevalence increased 12 fold   |
| Osteoarthritis features     | Widening of joint spaces, osteophytosis and hypertrophy of the surrounding soft tissue, cartilage hypertrophy  |
| Carpal tunnel syndrome      | Increased frequency  |



(A) Radiografia vertebrale di una donna di 48 anni con acromegalia. Osteoporosi. Cifosi toracica accentuata con tre vertebre a forma di cuneo nella parte superiore della cifosi con una moderata riduzione dell'altezza vertebrale anteriore (frecche bianche)

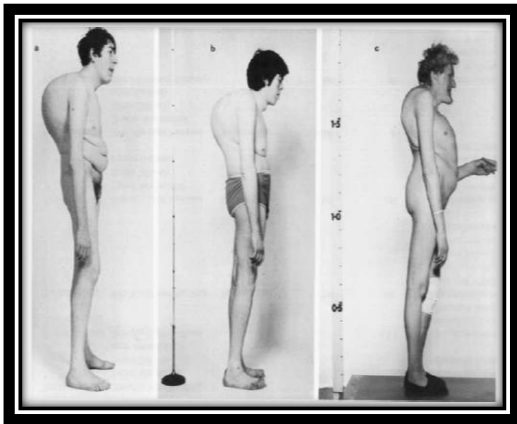
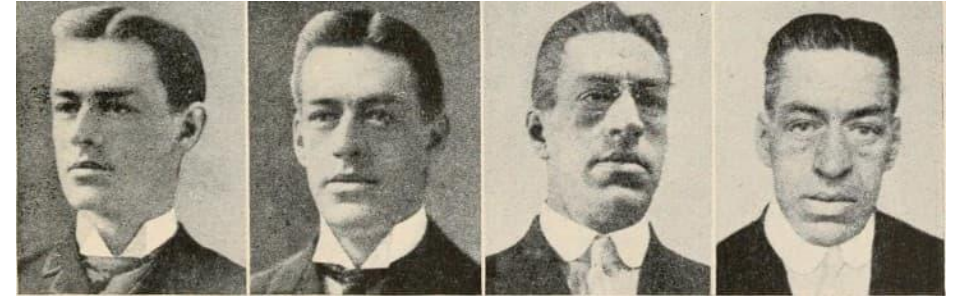
(B) Radiografia vertebrale di una donna di 28 anni con anamnesi di 10 anni di acromegalia attiva senza adeguato controllo biochimico nonostante molteplici modalità di trattamento (neurochirurgia, radioterapia, trattamento farmacologico). Solo dopo l'inizio della terapia con SRL di seconda generazione è stato raggiunto il controllo biochimico. Cifosi toracica accentuata e vertebre toraciche a forma di cuneo con ridotta altezza anteriore dei corpi vertebrali. Piccoli osteofiti



## Challenges in the diagnosis and management of acromegaly: a focus on comorbidities

### Comorbidità polmonari/respiratorie

I pazienti con acromegalia sviluppano **torace a botte** a causa di alterazioni della morfologia vertebrale e costale  
**ostruzione delle vie aeree superiori** risultato di macroglossia, prognatismo, labbra spesse e ipertrofia della mucosa e della cartilagine laringea, che possono causare apnea notturna e russamento eccessivo  
**ipoventilazione e ipossiemia** possono inoltre svilupparsi a causa della depressione respiratoria centrale e della cifoscoliosi



I problemi respiratori sono complicanze serie e frequenti nell'acromegalia, tanto da rappresentare una delle principali cause di mortalità, pari a circa il 25% dei casi  
La mortalità per patologie respiratorie in questi pazienti è 2-3 volte maggiore rispetto alla popolazione generale

## Conclusioni

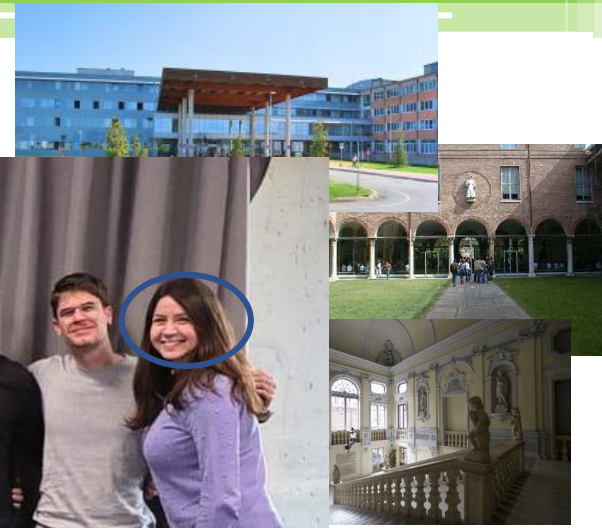
Le malformazioni della parete toracica rappresentano un ampio spettro di anomalie

L'eziologia e le implicazioni genetiche sono ancora in gran parte sconosciute. Possono avere un impatto significativo sia sul benessere fisico che psicologico

L'esame obiettivo è necessario per la diagnosi

Comprendere i tipi, le cause e le opzioni di trattamento disponibili per le deformità della parete toracica è fondamentale per una gestione appropriata volta a migliorare i sintomi e la qualità di vita

L'approccio multidisciplinare è consigliabile per gestire le malformazioni della parete toracica in tutta la loro complessità e per approfondire le conoscenze



# Grazie per l'attenzione

Sezione di Endocrinologia Geriatria e Medicina Interna  
Dipartimento di Scienze Mediche  
Dipartimento di Eccellenza MUR 2023-2027  
Università degli Studi di Ferrara  
Maria Rosaria Ambrosio [mbrmrs@unife.it](mailto:mbrmrs@unife.it)

