

“UN CASO DI AMILOIDOSI DELLA LINGUA E DELLE GHIANDOLE SOTTO MANDIBOLARI”

Monica Mantovani - D.Giardini, E.Checcoli

L'amiloidosi è una patologia rara definita dalla presenza di depositi extracellulari di materiale proteico, detto appunto "amiloide". L'amiloide è una sostanza di aspetto omogeneo ed amorfo, resistente alla proteolisi e alla fagocitosi, dotata di proprietà tali da permetterne il riconoscimento nei tessuti, quali la peculiare birifrangenza verde al microscopio polarizzatore dopo colorazione con Rosso Congo e la presenza di caratteristiche fibrille al microscopio elettronico. Sono riconosciute 3 forme di amiloidosi: AL (light-chain amyloidosis), da deposito di catene leggere di immunoglobuline; TTR-HA (Transthyretin-related Hereditary Amyloidosis), una forma di amiloidosi familiare, autosomica dominante, associata a mutazione del gene per la transtiretina; AA, amiloidosi secondaria a patologie infiammatorie croniche.

Il coinvolgimento della lingua è quasi sempre secondario ad amiloidosi sistemica. Nell'ultimo anno è giunta alla nostra osservazione clinica un caso di amiloidosi della lingua e delle ghiandole salivari, caratterizzato da imponente edema della lingua, difficoltà di articolazione della parola, disfagia, dispnea, edema del collo. Il paziente è stato sottoposto a ricerca di anticorpi antistreptococco, anticitrullina, anti-nDNA e anti-mitocondri, a monotest, reazione di Vidal Wright, reumatest, V.D.R.L.. Il paziente ha eseguito esami radiologici TC e RMN della regione testa-collo e successivamente è stato sottoposto a tracheotomia e cervicotomia con scialectomia sottomandibolare destra, biopsia a cuneo del corpo linguale e biopsia del muscolo ioglosso.

La diagnosi istopatologica deponeva per massiva infiltrazione interstiziale e intramuscolare di materiale PAS positivo dopo colorazione con Rosso Congo. Per la valutazione di una eventuale amiloidosi sistemica primitiva da catene leggere di immunoglobuline è stato eseguito aspirato midollare, con dimostrazione di normale rappresentazione delle tre principali filiere e nessuno squilibrio delle catene leggere e pesanti nella popolazione plasmocitaria. Il servizio di genetica medica ha eseguito analisi molecolare del gene della transtiretina attraverso sequenziamento diretto, senza dimostrazione di variazione di sequenza nucleotidica.

I sintomi, dopo l'intervento, sono parzialmente regrediti. La tracheotomia è stata temporanea e pochi giorni dopo l'intervento il paziente ha ripreso la respirazione e l'alimentazione per le vie naturali. Tutti gli esami eseguiti per identificare un tipo di amiloidosi primaria sono, dunque, risultati negativi e questo, in considerazione anche di alcuni dati anamnestici, ci fa propendere per una localizzazione linguale di una amiloidosi sistemica secondaria a patologia infiammatoria cronica, aggredibile con terapia medica corticosteroidica ad alte dosi.