

MeB – Pagine Elettroniche

Volume VII

Febbraio 2004

numero 2

CASO CLINICO INTERATTIVO

Una dattilite bilaterale simmetrica

di M. Lazzerini

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

1 | 2 | 3 | 4 | 5

La nostra prima ipotesi è di ANEMIA FALCIFORME.

La malattia è rara in Italia ed in genere nelle popolazione di pelle chiara, ma va tenuta presente di fronte ad un bambino di colore.

A favore di questa diagnosi vi erano i seguenti elementi: a) il paese d'origine, b) la storia anamnestica di precedenti episodi d'anemia in concomitanza di verosimili episodi infettivi c) il quadro clinico caratterizzato da dattilite simmetrica, epatosplenomegalia ed anemia (mucose chiare).

La dattilite simmetrica e la sindrome mano-piedi, sono tipicamente le forme d'esordio dell'anemia falciforme nei primi anni di vita.

Gli episodi anamnestici d'anemizzazione si possono inquadrare come crisi di sequestro in corso d'infezioni.

La piccola aveva un Hb 5.5gr/dl, PLT 183000, reticolociti 140 per mille, modesto aumento della bilirubina indiretta (2,2mg/dl) e delle TGO (183 u/l VN <30), senza aumento delle TGP (35u/l VN <35), come da emolisi.

HAND FOOT SYNDROME- DACTYLITIS

Syndrome dactylitis is one of the first complications in sickle cell syndromes with the highest incidence between ages six months and two years.

The sickle red cells cause painful swelling of the hands and feet. this is treated with fluids and pain medication. It usually will go away in a few days without problems.

BTS guidelines for the management of community acquired pneumonia in childhood. British Thoracic society standards of care committee.
Thorax; 2002;57 (suppl 1): i1-i24.

COMUNITY ACQUIRED PNEUMONIA

Definizione: segni e sintomi di polmonite in un bambino precedentemente sano causata da una infezione acquisita fuori dall'ospedale (in comunità).

L'ANEMIA FALCIFORME

_ Prevalenza del trait falciforme

In Africa: la prevalenza del trait falciforme è intorno al 30% nelle zone dell'Africa dove la malaria è endemica.

In Europa: è rilevabile in Grecia (2-30%), Albania (5%), Portogallo (5%), ed in Italia soprattutto in Sicilia (0,7-4%). In

altri paesi con influenza genetica dal continente africano: 8% nei neri Americani, 3% in Brasile.

_ Genetica: l'AF è sostenuta da una mutazione puntiforme che determina la sostituzione della valina con l'acido glutammico in posizione 6 della catena beta della globina. L'emoglobina risultante si chiama emoglobina S (HbS) poichè appunto provoca la deformazione a falce del globulo rosso (sickling).

_ Fisiopatologia: in tutte le situazioni di deossigenazione l'HbS si aggrega in polimeri insolubili, convertendo l'emoglobina da un liquido liberamente fluente ad un gel vischioso e causando la falcemizzazione del globulo rosso. I globuli rossi falcemizzati sono rigidi e difficilmente deformabili, rimangono quindi intrappolati nel sistema reticolo endoteliale (fegato, milza) e nei vasi di piccolo calibro occludendoli.

Clinica e decorso: I cinque elementi caratteristici dell'AF sono:

1. inizio della sintomatologia dopo i primi 4 mesi di vita (progressiva riduzione HbF, che è protettiva)
2. anemia emolitica cronica con crisi di anemizzazione acute in corso di fattori favorenti
3. sintomi di vasocclusione e/o sequestro in concomitanza alle crisi di anemizzazione
4. iperplasia del midollo osseo con possibili focolai di ematopoiesi extramidollare
5. aumentato rischio di infezioni

A questi si aggiungono le possibili complicazioni derivate da ripetuti episodi vasocclusivi e infettivi.

Le crisi vasocclusive avvengono generalmente nei capillari ossei. Nel bimbo piccolo tipicamente a livello delle dita di mani e piedi, nel bimbo più grande a livello delle diafisi delle ossa lunghe e della colonna. Istologicamente è dimostrato che possono corrispondere a necrosi asettiche (ischemiche) della midollare e parte della corticale interna. Talvolta, favoriti dalla necrosi, o come localizzazione di una batteriemia, possono essere dei veri e propri episodi infettivi (osteomielite), e tipicamente i soggetti con AF hanno un rischio aumentato di osteomieliti da salmonella. E' frequente l'interessamento bilaterale simmetrico, (espressione della simmetria della vascolarizzazione).

E' frequente l'ascessualizzazione con formazione di fistole cutanee.

Crisi vasocclusive possono avvenire inoltre in diversi distretti corporei: cerebrale (TIA, stroke), polmonare (chest syndrome), renale (necrosi papillare acuta), etc

FATTORI PRO-FALCEMIZZANTI

- ipossia assoluta (montagna) relativa (polmonite-broncospasmo-cardiopatia)
- disidratazione (diarrea-vomito, attività fisica, calore intenso, febbre)
- acidosi (infiammazione-flogosi, digiuno, stasi vascolare)
- stasi vascolare (setticemia, scompenso cardiaco)
- ricorrenza elevata delle crisi= circolo vizioso

Come confermare la diagnosi di ANEMIA FALCIFORME (AF)?

- diagnosi solo genetica
- test di falcemizzazione su vetrino (giusta)
- test di fragilità osmotica
- elettroforesi dell'emoglobina (giusta)