

MeB – Pagine Elettroniche

Volume VI

Febbraio 2003

numero 2

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Un caso di afibrinogenemia congenita

Carmela Alfano¹, Gabriele Falso², Felice Nunziata³

¹Dirigente Medico I Livello, U.O. Pediatria, Ospedale "Landolfi", Solofra (AV); ²Dirigente Medico I Livello, Servizio Laboratorio Analisi, Ospedale "Landolfi", Solofra (AV); ³Direttore U.O. Pediatria, Ospedale "Landolfi", Solofra (AV)

La sintomatologia presentata dalla lattante, associata ai dati di laboratorio ottenuti, ci hanno spinto ad ipotizzare la diagnosi di " Afribinogenemia Congenita" e ad avviare indagini di biologia molecolare sulla lattante e sui suoi familiari presso strutture specialistiche che hanno quindi confermato la nostra ipotesi diagnostica.

Il caso clinico descritto ci suggerisce di considerare che un gemizio persistente dalla cicatrice ombelicale in un neonato e/o lattante non deve far ipotizzare esclusivamente una malattia emorragica tardiva.

INTRODUZIONE

L' afribinogenemia congenita è una malattia rara di cui sono stati descritti alcune centinaia di casi, dovuta alla mancata sintesi su base congenita di fibrina. Il difetto genetico consiste in una mutazione a carico del braccio corto del cromosoma 4 e si esprime con una ereditarietà di tipo autosomico recessivo a penetranza variabile. Dal punto di vista fenotipico la malattia si presenta solo allo stato di omozigosi mentre la metà degli omozigoti, portatori obbligati, presentano ipofibrinogenemia. Le manifestazioni cliniche sono di regola severe, molto precoci (comuni le emorragie alla caduta del moncone ombelicale) e frequenti sono le emorragie intracraniche dopo minimi traumi, nonché emorragie viscerali. La diagnosi è semplice, poiché il sangue o il plasma di questi pazienti è assolutamente incoagulabile anche in presenza di trombina a concentrazioni elevate, mentre tutti gli altri tests emostatici che sono indipendenti dal contenuto in fibrinogeno nel plasma in esame sono normali.

CASO CLINICO

La paziente arriva alla nostra osservazione al secondo mese di vita a causa della persistenza di un gemizio dalla cicatrice ombelicale dopo la caduta del moncone. Per tale motivo, i genitori della paziente avevano già consultato un pediatra che aveva posto diagnosi di " malattia emorragica tardiva" consigliando una terapia con vitamina K (4 mg/die per os).

Giunta alla nostra osservazione la lattante presentava un esame obiettivo normale per l'età con condizioni cliniche generali buone; persisteva un gemizio continuo dalla cicatrice ombelicale nonostante avesse già intrapreso da circa un mese la terapia sopra riportata. La lattante era alimentata esclusivamente al seno materno; né la lattante né la madre assumevano- né avevano mai assunto- farmaci che potessero interferire sulla coagulazione della lattante stessa.

Gli esami di laboratorio mettevano in evidenza una normale funzionalità epatica (sia dal punto di vista dell'enzimogramma sia per quanto concerne il quadro proteico), un esame emocritometrico nella norma per l'età, mentre erano del tutto indosabili PT, PTT e fibrinogeno.