

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XV

Settembre 2012

numero 7

CASI INDIMENTICABILI

Non sempre epistassi ed ecchimosi indicano una porpora

G. Sanna, D. Ticca, V. Manca, L. Buono

Scuola di specializzazione in Pediatria, AOU di Sassari

Giacomo giunge alla nostra osservazione per epistassi ed ecchimosi agli arti e al tronco. È già stato visto qualche giorno prima dai colleghi otorinolaringoiatri, i quali hanno praticato un tamponamento nasale anteriore con parziale riduzione del sanguinamento. All'ingresso il piccolo esegue profilo coagulativo ed emocromo con i seguenti valori: GR 3.590.000, Hb 9,8 g/dl, PLT 12.000. Nel sospetto di una porpora trombocitopenica Giacomo pratica esami per escludere un'infezione (TORCH, EBV, HAV, HBV, HCV, HIV) e pratica Ig vena secondo protocollo. Il giorno seguente i valori dell'ematocrito evidenziano: GB 6000, GR 3000000, Hb 8,7 g/dl e PLT 12.000. Il profilo coagulativo presenta le seguenti alterazioni: PT: 14,8 sec; aPTT: 22,5 sec; fibrinogeno: 107 mg/dl; D-dimero: 16,8 mg/l. Nelle ore seguenti dopo uno starnuto Giacomo manifesta epistassi e vomito caffeeano. Pertanto, viste le condizioni cliniche e i valori ematochimici, si decide di eseguire un puntato midollare urgente che, nonostante l'esiguità del campione, rivela, all'esame microscopico, la presenza di cellule immature con scarsi megacarioblasti. Nel frattempo Giacomo inizia la trasfusione con 1 Unità di pool di piastrine e iperidratazione con soluzione idroelettrolitica bilanciata. Il giorno successivo il numero di PLT è di 12.000 con 7,3 g/dl di Hb: il bimbo viene trasfuso con due pool di piastrine e un pool di emazie irradiate e leucodeplete e viene ripetuto il puntato midollare. Il campione viene poi inviato al Centro di riferimento di Padova. Il referto è compatibile con una leucemia mieloide acuta, fenotipo M3 (promielocitica) e si riscontra all'indagine molecolare positività per mRNA ibrido PLM/RAR alfa. Pertanto, fatta la diagnosi, inizia terapia come da protocollo GIMEMA. La leucemia acuta promielocitica è un sottotipo distinto di LMA con peculiari caratteristiche. La diagnosi di certezza è genetica e consiste nella classica traslocazione cromosomica bilanciata tra i cromosomi 15 e 17. Questa ultima dà luogo alla formazione di una proteina anomala di fusione chiamata PML/RAR alfa che coinvolge i geni che codificano per il recettore alfa dell'acido retinoico (RAR alfa) e un gene chiamato Promielocitico (PML) presenti, rispettivamente, sul cromosoma 17 e 15 che a causa della traslocazione vengono alterati nella loro espressione. Tale alterazione determina un blocco maturativo delle cellule staminali mieloidi che si arrestano allo stadio di promielocita determinando un accumulo di questo tipo cellulare a livello midollare. Tali cellule sono in grado di produrre grandi quantità di sostanze proteolitiche, fibrinolitiche o ad azione pro-coagulante che possono comportare il rapido instaurarsi

di una coagulazione intravasale disseminata. La prognosi è buona con remissione completa di circa il 90% nei pazienti trattati secondo protocollo. La mortalità è di circa il 10%, ma sembra essere sottostimata perché spesso avviene prima che si possa arrivare alla diagnosi, a causa della CID. Pertanto il caso invita a riflettere sulla fondamentale importanza della diagnosi precoce al fine di instaurare la terapia specifica e scongiurare la morte per CID. **Bibliografia di riferimento** Testi AM, Biondi A, Lo CF, et al. GIMEMA-AIEOPAIDA protocol for the treatment of newly diagnosed acute promyelocytic leukemia (APL) in children. *Blood* 2005;106:447-53. Yoo ES. Recent advances in the diagnosis and management of childhood acute promyelocytic leukemia.- *Korean J Pediatr* 2011;54:95-105.