

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI

Marzo 2013

numero 3

CASI INDIMENTICABILI

A volte ritornano...(e hanno pure ragione)

Sara Ciccone, Michela Giovannini, Claudia Gelli

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ferrara

Beatrice (nome di fantasia), nata a termine da parto spontaneo, IA 10-10, viene dimessa dal nido con obiettività clinica nella norma una domenica pomeriggio come tante. Al domicilio assume due pasti di latte materno senza problemi. Durante la notte comparsa di respiro rumoroso e difficoltà nell'alimentazione; lunedì mattina viene condotta alla nostra osservazione per la comparsa di pianto lamentoso. All'ingresso in reparto condizioni generali mediocri, respiro stertoroso con impegno respiratorio (discreta bilancia toraco-addominale) ma saturazione nella norma. Ingresso d'aria ben udibile bilateralmente. Attività cardiaca valida, non soffi. Addome piano, ben trattabile. Cute e mucose secche. Discreto controllo del capo alla trazione dei polsi. Reattività discreta. Segue; si orienta agli stimoli visivi e uditivi. Riflesso di suzione assente. Pianto lamentoso durante le manovre di assistenza (prelievo, posizionamento via periferica). Calo ponderale di circa il 15% rispetto al peso alla nascita. Già dai primi accertamenti eseguiti emerge il sospetto di malattia metabolica: pH 7,05; HCO_3^- 6,9; BE -26,5, acido lattico 1,6 mmol/l, ammoniemia 1038 mmol/l, glicemia 35 mg/dl, natriemia 156 mEq/l; si aggiunge chetonuria (++++). La paziente viene posta a digiuno e inizia infusione con soluzione glucosata. Al successivo controllo, dopo circa due ore e mezza, l'ammoniemia è aumentata... 1789 mmol/l! Anche le prove di coagulazione risultano francamente alterate (PT e fibrinogeno: "il campione non coagula", aPTT 1,94...); la glicemia è in aumento. Iniziamo terapia con bicarbonato di sodio, arginina cloridrato e insulina; eseguiamo inoltre il prelievo per amminoacidemia quantitativa, acilcarnitina, amminoaciduria, acidi organici urinari e trasferiamo Beatrice presso il centro di riferimento per le malattie metaboliche più vicino. Al momento del trasferimento pH 7,30, pCO_2 18 mmHg, HCO_3^- 12,5 mmol/l, EB -18 mmol/l; natriemia 155 mEq/l, glicemia 146 mg/dl, diuresi 2 ml/kg/ora. Dopo qualche giorno i colleghi del centro ci informano sulla diagnosi: **propionico aciduria**. Discussione Le acidurie organiche sono difetti del metabolismo intermedio caratterizzati da accumulo di acidi carbossilici. La presentazione neonatale è caratterizzata da una encefalopatia metabolica che si manifesta generalmente con letargia, difficoltà nell'alimentazione, disidratazione e alterazioni del tono. La storia naturale prevede l'insorgenza di edema cerebrale, coma e insufficienza multi organo. L'enzima carente nel nostro caso è la *Propionil-CoA carbossilasi*, carenza che provoca

l'accumulo dei metaboliti del ciclo dell'acido tricarbossilico, del ciclo dell'urea e di altre vie metaboliche. La diagnosi si basa sul riscontro di un aumento degli acidi organici nelle urine (3-OH-propionato e metilcitrato), aumento dei chetoni e riduzione della carnitina. Si osserva inoltre un aumento della propionilcarnitina e degli amminoacidi plasmatici (glicina e alanina). Dal punto di vista della terapia, in acuto è di fondamentale importanza interrompere lo stato catabolico mediante infusione con elevato apporto di glucosio, bloccare l'acidosi, sospendere l'apporto di proteine, rimuovere le tossine e somministrare carnitina. A lungo termine bisognerà limitare l'apporto proteico, riducendo l'introito di Isoleucina, Valina, Metionina e Treonina, somministrare L-carnitina ed eventualmente metronidazolo o colistina (per ridurre l'acido propionico enterale). Le complicanze a cui Beatrice potrà andare incontro sono il ritardo mentale, la comparsa di movimenti extrapiramidali, l'osteoporosi, la pancreatite e la cardiomiopatia.