MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI **Settembre 2013** numero 7

CASI INDIMENTICABILI

Un'anemia da sfera di cristallo

Valentina Dal Cengio[1], Massimo Bellettato[2]

[1]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Padova*
[2]*Unità Operativa di Pediatria e Patologia Neonatale, Ospedale San Bortolo, Vicenza*

Domenica in Pronto Soccorso. Dopo aver trascorso la mattinata ad assistere un piccolo paziente con crisi convulsive subentranti in corso di febbre e varicella, la giovane specializzanda e il medico di guardia finalmente tiravano un sospiro di sollievo sperando in un pomeriggio di tranquillità per riprendersi dall'attività febbricitante delle ore precedenti. Invece, a pomeriggio appena inoltrato, ecco che giungeva alla loro attenzione la piccola G., bambina di 1 anno di età, per comparsa dal giorno precedente di febbre (T massima 38 °C), vomito, urine marsalate, scarso appetito e scadimento delle condizioni generali. Il corteo sintomatologico presentato dalla bambina destava fin da subito il loro interesse pertanto iniziavano a raccogliere informazioni… Per quanto riguarda l'anamnesi familiare, i genitori riferivano di essere sani. G. era nata a termine, da parto vaginale, da gravidanza normodecorsa. Le sierologie materne erano negative. Il test di Coombs era risultato positivo durante la gravidanza. Il peso neonatale era di 2360 g. La piccola era stata allattata con latte artificiale. Lo sviluppo psico-motorio e la crescita staturo-ponderale erano sempre stati regolari. Quattro giorni prima G. era stata vaccinata. L'anamnesi non diceva niente di particolare, così i due medici eseguivano l'esame obiettivo: la piccola si presentava in discrete condizioni generali, vigile e reattiva, lievemente abbattuta. Colorito pallido con sfumatura itterica. Obiettività toracica, cardiaca e addominale nella norma. Non organoné linfo-adenomegalie. Membrane timpaniche indenni. Orofaringe iperemico. Lingua impaniata. Cute sollevabile in pliche. Peso 9 kg. Apiretica. Non avendo le idee molto più chiare di prima i due malcapitati decidevano di seguire un esame delle urine che dimostrava la presenza di proteine (3+), emoglobina (3+) e chetoni (2+). Le urine erano torbide e di colore ambrato. Ecco che balenava loro un'idea geniale! Sindrome uremico-emolitica, ma certo! Non poteva che essere così. I due cercavano conforto negli esami ematochimici. Nel frattempo G. veniva posta in idratazione parenterale e compariva febbricola (37,4 °C). I primi esami giunti in loro possesso mostravano un emocromo caratterizzato da leucocitosi e anemia con conta piastrinica nella norma (GB 21.450/mm^3, GR 2.130.000/mm^3, Hb 5,8 g/dl, MCV 79,8 fL, HTC 17%, PLT 352.000/mm^3). La vera sorpresa, però, si rivelava essere il profilo biochimico… La funzionalità renale, infatti, risultava nella norma! Si evidenziavano, invece, iperbilirubinemia (bilirubina totale 5,6 mg/dl) e aumento delle AST (124 U/l) con ALT nella norma. La PCR era aumentata (4,86 mg/dl). Il profilo coagulativo era nella norma. Alla luce di tali esami si richiedeva subito una sacca di emazie concentrate per procedere alla trasfusione (gruppo sanguigno 0 positivo). A quel punto, però, l'ipotesi di sindrome uremico-emolitica era di sicuro scartata. A cosa pensare allora? I dubbi si moltiplicavano e le certezze si dimezzavano… Dopo lunghi ed estenuanti ragionamenti ecco che ben 2 diagnosi differenziali si materializzavano nelle loro menti: anemia emolitica di n.d.d oppure neoplasia mielo- o linfo-proliferativa? Non c'era tempo da perdere! Iniziava così la mobilizzazione di tutto l'Ospedale di Vicenza per la caccia alla diagnosi! Veniva subito allertato il Laboratorio Analisi per l'esecuzione della conta leucocitaria che risultava caratterizzata da: neutrofili 46,4% (7.800/mm^3), linfociti 43,2% (7.200/mm^3) e monociti 8,8% (1.500/mm^3). Inoltre, si inviava un vetrino in ematologia per la lettura dello striscio periferico che mostrava: N 34, L 65, M 1; modesta anisopoichilocitosi, alcuni apparenti sferociti, alcuni echinociti, non schistociti. L'ecografia addominale era nella norma. Con immenso sollievo dei due medici tali accertamenti permettevano di escludere l'ipotesi di neoplasia e di orientarsi verso un'anemia di tipo emolitico. Ma i genitori ci avevano raccontato proprio tutto? Approfondendo l'anamnesi si apprendeva che il padre di G. era affetto da favismo e la piccola aveva mangiato fave il giorno precedente. Una notizia che poteva permettere ai medici di fare brillantemente diagnosi! Veniva subito verificato che G. alla nascita avesse eseguito lo screening per deficit di G6PDH, risultato effettuato e negativo. Bisognava ricominciare da capo e pensare ad altre cause di emolisi… Venivano prelevati campioni ematici per la determinazione di: Aptoglobina: 12 mg/dl (v.n. 45-200), perciò ridotta Reticolociti 4,6; reticolociti assoluti 161x109/l (v.n. 35-140), perciò aumentati Test di Coombs diretto e indiretto: negativi Assetto emoglobinico: nella norma Durante il ricovero la piccola si manteneva in buone condizioni generali e si sfebbrava stabilmente dal primo giorno di ricovero. La risposta alla trasfusione di sangue era buona (l'Hb saliva il giorno seguente a 9,3 g/dl). Dal momento che tutti gli accertamenti eseguiti facevano sospettare una causa di tipo emolitico per l'anemia e che allo striscio di sangue periferico erano stati rilevati alcuni sferociti si decideva con un colpo di scena di eseguire il Pink test per sferocitosi (test al glicerolo modificato) che risultava positivo! Ecco la diagnosi! Finalmente il colpevole era emerso… Le emazie a sfera, fragili come cristallo! Alla dimissione, dopo 3 giorni di degenza, G. era in buone condizioni generali con obiettività toracica, cardiaca e addominale nella norma. Gli esami emato-chimici eseguiti in pre-dimissione mostravano un'emoglobina pari a 9,7 g/dl. Questo caso è indimenticabile perché l'anemizzazione acuta di questa bambina si è posta come una condizione d'urgenza in Pronto Soccorso nella quale, da una parte, bisognava curare il sintomo, ma, dall'altra, era invece fondamentale capirne tempestivamente l'origine. Questo caso clinico ci ha fatti interrogare su tutte le possibili cause di anemia emolitica e

non, giungendo alla diagnosi di sferocitosi che è un condizione rara (1 caso ogni 5000 soggetti) e ricordandoci così che va considerata anche questa tra le possibili cause di emolisi.