

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVII

Aprile 2014

numero 4

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

Tanto volume per nulla...

difficile inquadramento, soprattutto in bambini dei primi due anni di vita, appartenenti a etnie e culture diverse.

E. Alberti, C. Domenici, F. Massei, M. Nardi, C. Favre, R. Domenici

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Pisa

Indirizzo per corrispondenza: edvige13@hotmail.it

J., 9 mesi, e di origine marocchina, viene ricoverata presso un ospedale periferico per la comparsa di iporeattività. Le indagini ematochimiche mostrano anemia (GR 2.050.000/mmc; Hb 6,3 g/dl; Hct 19,6%; MCV 95,6 fl) tale da richiedere emotrasfusione, neutropenia (PMN 330/mmc), elevati valori di LDH (1858 U/l) in assenza di segni di emolisi (reticolociti 66.000/mmc). A causa del peggioramento dello stato generale e per la comparsa di piastrinopenia, ne viene disposto il trasferimento presso la nostra UO di Oncoematologia. All'ingresso la piccola si presenta soporosa, pallida, non aggancia lo sguardo e conserva con difficoltà la posizione seduta; l'alvo è diarroico (feci verdi e scarsamente conformate). Dall'anamnesi risulta che la piccola è stata alimentata esclusivamente con latte materno fin dalla nascita. L'emocromo conferma un quadro di pancitopenia (GR 2.380.000/mmc; Hb 7,2 g/dl; Hct 20,8%; GB 4160/mmc; N 70/mmc; Piastrine 67.000/mmc; Reticolociti 17.600/mmc). L'aspirato midollare risulta ipocellulato e le indagini virologiche sono negative. Per il riscontro di macrocitosi (MCV 95 fl) all'emocromo eseguito nel precedente ricovero, vengono eseguiti i dosaggi dell'acido folico e della vitamina B12: dato il riscontro di bassi livelli di vitamina B12 (30 pg/ml, vn 191-663) e di elevati valori di omocisteina plasmatica (19,67 μ mol/l, vn 4,3-11,1), viene iniziata terapia con cianocobalamina im (0,2 μ g/die per 2 giorni, seguiti da 1000 μ g/die per 7 giorni), con rapido miglioramento delle condizioni generali, del quadro neurologico e dei parametri ematologici. Dopo la dimissione viene programmato un follow-up clinico ed ematologico. Anche la madre mostra livelli di cianocobalaminemia lievemente ridotti (153 pg/ml), per cui vengono programmate ulteriori indagini. Il deficit di vitamina B12, che si associa ad accumulo di omocisteina e acido metilmalonico con conseguenze ematologiche e neuropsichiatriche, in età pediatrica, può dipendere da alterazioni del suo assorbimento o del metabolismo, oppure da deficit nutrizionali. Nella maggior parte dei casi si tratta di bambini allattati esclusivamente al seno da madri con deficit vitaminico spesso misconosciuto. Questo caso è interessante perché sottolinea come la macrocitosi non debba essere sottovalutata, in quanto probabile spia di un deficit di vitamina B12 e quindi possibile causa di ritardo psicomotorio, altrimenti prevenibile: ciò dimostra quanto sia importante considerare possibili carenze nutrizionali nell'eziologia di quadri clinici apparentemente complessi e di