

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVIII

Marzo 2015

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

SINDROME DA IPER-IGD (HIDS): DESCRIZIONE DI UN CASO CLINICO

Carmela Granato, Maria Francesca Gicchino, Grazia Cantelmi, Angela Mauro,
Alma Nunzia Olivieri

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale
e Specialistica, Seconda Università di Napoli*

Indirizzo per corrispondenza: carmela.granato2012@gmail.com

R.V. giunge alla nostra osservazione all'età di 18 mesi, per la presenza di febbre (T max 39 °C), accompagnata da linfadenopatia latero-cervicale, epatosplenomegalia, dolori addominali, rash e inappetenza; accrescimento nella norma.

Le indagini ematochimiche rivelano: Hb 8,7 g/dl, PLT 587.000/mm³, sideremia 15 µ/dl, GB 20.400/mm³ (L 44%, N 42%, M 12%), VES 130 mm/1 h, PCR 90 mg/dl; ANA, HBsAg, IgM anti-CVA di EBV, IgM anti-CMV, IgM anti-*Toxoplasma gondii*, IgM anti-Herpesvirus: negativi. Lieve positività delle IgM anti-*Bartonella*, con IgG 1:320; tampone faringeo negativo, occultest, esame parassitologico delle feci, Mantoux, Rx torace ed ecografia addome: tutti negativi.

Viene intrapresa terapia antibiotica con ceftriaxone e farmaci antinfiammatori non steroidei (FANS) con scomparsa della sintomatologia dopo tre giorni. Al primo episodio seguono ulteriori puntate febbrili di uguale durata, con stessa sintomatologia clinica. Si decide quindi di ese-

guire agoaspirato midollare e la raccolta dell'acido vanilmandelico nelle urine delle 24 ore, risultati entrambi negativi. Nei mesi successivi R.V. continua a presentare episodi febbrili ricorrenti (in media ogni 15 giorni).

Nel sospetto clinico di malattia autoinfiammatoria trattiamo il successivo episodio febbrile con steroide (prednisone 1 mg/kg), ottenendo pronta risposta a una singola dose, e inviamo presso l'Ospedale Gaslini di Genova un campione di DNA per eseguire l'indagine molecolare del gene MEFV (pirina/marenostrina) e MVK (mevalonato-chinasi). L'analisi genetica ha consentito di evidenziare due mutazioni missenso eterozigoti del gene MVK: una dell'esone 8 (c.795 T > G) e l'altra dell'esone 10 (c.1129 G > A), entrambe causa di diminuzione dei livelli enzimatici di MVK, con diagnosi finale di sindrome da iper-IgD. Nella diagnosi differenziale di febbre ricorrente è importante considerare le sindromi autoinfiammatorie monogeniche per evitare di sottoporre il bambino a indagini invasive e a trattamenti inadeguati.