

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XXI

Marzo 2018

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA ANEMIA CONGENITA MACROCITICA REFRATTARIA: PENSA ALL'ANEMIA DI BLACKFAN-DIAMOND

Stefanny Andrade

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: steppany2190@gmail.com

Un bambino di 9 mesi giunge alla nostra attenzione per storia di anemia congenita riscontrata in corso di esami preoperatori alla nascita per torsione testicolare (Hb 10 g/dl, ematocrito 29,6%, MCV 118 fl, MCHC 34,5 g/dl). Nel sospetto di una trasfusione feto-placentare viene inizialmente avviata terapia marziale, sospesa dopo circa 10 giorni per miglioramento dei valori. Tuttavia ai successivi controlli il bambino continua a presentare bassi valori di Hb e reticolocitopenia (Hb 7,5 g/dl e reticolociti $42.000/\text{mm}^3$), per cui avviava terapia con eritropoietina (EPO) ricombinante 1000 U x 2/sett. Nonostante 6 dosi di EPO il bambino presentava un ulteriore calo dell'HB a 5,6 g/dl e scarsa risposta reticolocitaria ($72.000/\text{mm}^3$); viene quindi ricoverato per essere trasfuso. Viene a questo punto sottoposto a vari accertamenti e vengono escluse anemia da parvovirus, anemie emolitiche (non ha mai avuto ittero; bilirubina, transaminasi, aptoglobina sempre nella norma; test di Coombs negativo) e la sferocitosi ereditaria, anche sulla base delle caratteristiche dello striscio periferico in cui si riscontrano schistociti, dacriociti, ellisociti, ma non sferociti.

Si segnala inoltre che i parametri auxologici del bambino erano sempre nella norma, regolare lo sviluppo psicomotorio, all'ecocardiogramma eseguito in precedenza, invece, si era riscontrata una stenosi polmonare sovraaortale.

Giunge quindi nel nostro ambulatorio di Ematologia. Rivalutando tutte le informazioni a nostra disposizione, notiamo che il bambino ha da sempre un'anemia che sembra rispondere solo alle trasfusioni, con MCV che si è

mantenuto elevato, reticolocitopenia, non altre citopenie significative. Date queste caratteristiche e anche l'età di presentazione, seppur in mancanza di tratti somatici o altre anomalie tipiche della sindrome, poniamo il sospetto di **anemia di Blackfan-Diamond**, e per questo motivo eseguiamo un aspirato midollare, in cui si rilevano scarsi eritroblasti (1%) con precursori displasici e segni di blocco della maturazione eritroide. Dosiando anche l'enzima ADA e l'Hb fetale all'elettroforesi, che risultano entrambe aumentate. Tutti gli elementi a nostra disposizione rafforzano il sospetto diagnostico, per cui inviamo anche un campione per l'analisi genetica e l'analisi di DNA e RNA ribosomiale, che ci conferma un difetto della subunità minore del ribosoma, compatibile con alterazione dei geni RSP19 o RSP26, tipici dell'anemia di Blackfan-Diamond. Viene quindi avviata terapia steroidea a 2 mg/kg/die, con al controllo attuale un'ottima risposta laboratoristica (Hb 10,1 g/dl) senza necessità di trasfusioni.

L'**anemia di Blackfan-Diamond** è un'anemia congenita autosomica dominante a penetranza incompleta che si caratterizza per anemia iporigenerativa di solito in bambini di età inferiore a un anno con MCV, HbF e ADA su emazie elevate. Si associa nel 50% dei casi ad anomalie facciali e nel 30% dei casi ad anomalie cardiache o renali e a un'aumentata incidenza di tumori.

Va presa in considerazione di fronte a un bambino sotto all'anno di età che presenta da sempre anemia macrocitica con reticolociti bassi e che risponde poco o nulla alle comuni terapie.