

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**TROPPO STANCA TROPPO PRESTO:
LA LEUCEMIA MIELOMONOCITICA GIOVANILE**

Sarah Contorno

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: saracontorno@gmail.com

Una lattante di 8 mesi giunge alla nostra attenzione per una storia di episodi infettivi febbrili ricorrenti negli ultimi 2 mesi, accompagnati da sudorazione, astenia e irritabilità.

All'esame obiettivo la bambina si presenta pallida e si riscontra una splenomegalia all'altezza della linea ombelicale trasversa, con restante obiettività nella norma.

Viene eseguito pertanto un emocromo che mostra anemia (Hb 6,4 g/dl) con piastrinopenia ($46.000/\text{mm}^3$) e leucocitosi (91.520 leucociti/ mm^3) con monocitosi, elevazione degli indici di lisi cellulare (LDH 3399 UI/ml, acido urico 7,5 mg/dl) e lieve incremento degli indici di flogosi (PCR 3,3 mg/dl, VES 24 mm/h).

Nel sospetto di una leucemia viene quindi eseguito un aspirato midollare, che mostra un midollo con cellularità ricca, con prevalenza di forme eritroblastiche dismorfiche (74%), dato confermato dalla citofluorimetria. Pensando a una mielodisplasia vengono pertanto eseguite le indagini genetiche, con riscontro della mutazione del gene PTN11, tipica della leucemia mielomonocitica giovanile.

Viene quindi posta diagnosi di JMML sulla base dei criteri clinici e genetici, e avviata la ricerca di un donatore disponibile a un trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche.

La **leucemia mielomonocitica giovanile (JMML)** è una neoplasia ematologica pediatrica caratterizzata dalla presenza di una proliferazione della linea granulocitaria con quota di blasti nel midollo < 20%. La sua incidenza è di circa 1 su un milione di bambini all'anno e l'età media di presentazione è di 1 anno e 8 mesi. Comprende circa il 2-

3% di tutte le leucemie pediatriche e si presenta più frequentemente sotto i 3 anni di età. La JMML può presentarsi in forma isolata o accompagnare sindromi come la neurofibromatosi 1 (NF1) e la sindrome di Noonan. Le mutazioni somatiche e/o germinali più frequentemente associate sono a carico dei geni del *pathway* RAS e includono PTPN11, NRAS, KRAS, NF1 e CBL. Quasi tutti i pazienti con JMML presentano un decorso clinico aggressivo e rapidamente fatale in assenza di trattamento, a causa dell'infiltrazione delle cellule granulocitarie e monocitarie prodotte in eccesso in vari organi e apparati, inclusi milza, fegato, polmoni, cute e tratto gastrointestinale. Il trapianto di cellule staminali ematopoietiche resta l'unico trattamento curativo.

Messaggi chiave

- In presenza di episodi febbrili ricorrenti che si accompagnano a sintomi di allarme (sudorazione, astenia, pallore cutaneo) ricercare all'esame obiettivo i segni sospetti di neoplasia ematologica (splenomegalia/linfadenomegalie) ed eseguire un emocromo di controllo per escludere una citopenia bilineare.
- La JMML è una rara neoplasia ematologica esclusiva dell'età pediatrica che può presentarsi isolatamente o associarsi a quadri sindromici, più frequentemente alla sindrome di Noonan e alla NF1, il cui unico trattamento è il trapianto di cellule ematopoietiche.
- In un bambino piccolo (< 2 anni) con un'elevata conta leucocitaria con monocitosi periferica e splenomegalia pensare una JMML.