

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XXI

Settembre 2018

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

IL BINOMIO RIVELATORE: NEUTROPENIA E RETICOLO VENOSO MARCATO

Giada Zanella

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: giagiada@gmail.com

Bambina di 5 anni con sospetta sindrome giunge alla nostra attenzione per inquadramento diagnostico. Nata da genitori consanguinei a 33+6 settimane di gestazione da taglio cesareo in urgenza con peso e lunghezza al 3° percentile, circonferenza cranica < 3° percentile; perinatalità complicata da ipertensione polmonare, sindrome da distress respiratorio con necessità di intubazione e ventilazione meccanica e sepsi a verosimile partenza dalle vie urinarie.

Riscontro di cardiopatia congenita (difetto interatriale con shunt sinistro-destro, lieve insufficienza tricuspidaica e ring vascolare), attualmente in compenso emodinamico, e displasia renale. Alla nascita sospettata sindrome adre-nogenitale per ipertrofia clitoridea e iperpigmentazione delle piccole labbra, poi negata. Operata di ernia inguinale bilaterale.

La bambina presenta una storia di infezioni cutanee e stomatiti ricorrenti e modesto ritardo psicomotorio e del linguaggio. Gli esami ematici eseguiti nel corso degli anni mostrano una neutropenia lieve ricorrente e una flogosi cronica con anemia lieve, piastrinosi, ipergammaglobulinemia policlonale, iperfibrinogenemia, VES e PCR persistentemente elevate.

Obiettivamente ha una facies peculiare con tratti dismorfici e ptosi palpebrale destra. Ciò che colpisce è la

magrezza estrema, come nelle lipodistrofie, e il reticolo venoso marcato evidente al capo, al tronco e agli arti. Gli esami eseguiti durante il ricovero negano un malassorbimento, una malattia infiammatoria cronica intestinale, autoimmunità o una infezione cronica virale, confermando la flogosi cronica e la lieve neutropenia; si rileva anche un basso HDL, iniziale proteinuria e valori pressori ai limiti superiori. L'ecografia dell'addome mostra un fegato aumentato di dimensioni, a ecostruttura disomogenea di possibile origine infiammatoria o da esiti fibrotici, come conferma la biopsia epatica. **Neutropenia e reticolo venoso marcato** costituiscono il binomio classico del **deficit di G6PC3**: valorizzando tali elementi, viene eseguito un aspirato midollare, non patognomonico, e avviata l'analisi genetica, che confermerà la presenza di mutazione omozigote del gene G6PC3.

Si tratta di una malattia rara, a trasmissione autosomica recessiva, di cui sono descritti meno di 100 casi al mondo e comporta un quadro polimalformativo, neutropenia di entità variabile, disordini endocrinologici e disregolazione immunitaria, con flogosi cronica e aumentato rischio di malattie infiammatorie croniche intestinali. Non esiste una terapia specifica, se non i fattori di crescita granulocitari nelle forme di neutropenia severa, e trattamento di supporto.