

Incontro con una patologia antica; un incontro sempre possibile.

CAVERNE

*Eleonora Ugolini, Paola Fioretti
Clinica Pediatrica, Ospedale di Perugia*

La storia - A. è un bambino timido e magrolino, di origine moldava, che abbiamo conosciuto la scorsa estate all'età di 25 mesi, quando ci veniva inviato a ricovero per il riscontro occasionale di splenomegalia.

Circa 3 settimane prima A. ha presentato un'infezione febbrile delle alte vie respiratorie, con linfadenomegalia sottoangolomandibolare e ha assunto terapia antibiotica con amoxicillina-acido clavulanico. Per la persistenza della linfadenomegalia la sua pediatra ha prescritto esami ematologici con sierologia virale (nella norma), indici di flogosi (nella norma) ed emocromo (lieve piastrinopenia isolata: 110.000/mmc) e ha rilevato una importante splenomegalia associata, per cui ci invia A. a ricovero, dopo conferma ecografica del dato clinico: *“grossolana splenomegalia con polo splenico inferiore due dita al di sotto dell'ombelicale trasversa e diametro massimo di DL 123 x DT 47 mm ad ecostruttura omogenea. ...formazioni linfonodali all'ilo splenico: la maggiore di 15 mm, che comprime il retrostante rene che mostra regolare ecostruttura. Fegato in posizione alta, con aspetto ipertrofico del lobo caudato; nei limiti i restanti lobi... ; nella norma le vie biliari intra ed extra epatiche, il pancreas e i reni; non falde fluide libere in peritoneo”*.

All'ingresso le condizioni generali sono buone; A. non ha dolori addominali (e non ne ha mai avuti), né sanguinamenti gastroenterici. Addome globoso ma trattabile, non dolente, né dolorabile; polo e margine inferiore splenico palpabili all'ombelicale trasversa (6 cm circa dall'arco costale), fino alla linea mediana, di consistenza aumentata. Margine inferiore epatico non palpabile. Faringe iperemica con tonsille ipertrofiche e piccoli zaffi di essudato posteriore. Membrane timpaniche bilateralmente iperemiche. Facies adenoidea. Linfadenomegalia generalizzata (in sede angolomandibolare, ascellare e inguinale). Non c'è febbre, i parametri vitali sono nella norma. Il peso, 10,5 kg, è < 10° centile. All'anamnesi familiare rileviamo solo nonno materno con patologia emorragica non specificata. Ma all'anamnesi personale...

A. ha frequentato spesso l'Ospedale perché è un ex prematuro, nato a 32 settimane di gestazione da parto cesareo con Apgar di 6 (1°) - 8 (5°). Durante il 3° trimestre di gravidanza ha effettuato una trasfusione di globuli rossi endouterina per isoimmunizzazione materno-fetale Rh. Alla nascita ha presentato problemi respiratori (ossigeno con ncPAP); per necessità trasfusionali sono stati posizionati catetere venoso ombelicale (per 6 giorni) e successivamente catetere venoso centrale (per 5 giorni). Ha infuso immunoglobuline per test di Coombs diretto positivo (anticorpi anti-D su emazie neonato); normali la conta piastrinica e il quadro emocoagulativo. Dopo la dimissione A. è stato valutato in follow up presso l'ambulatorio TIN: lo sviluppo psicomotorio è stato sempre regolare, come le funzioni visiva e uditiva, sempre buono l'accrescimento staturale-ponderale. A 11 mesi di vita, durante uno di questi controlli, veniva per la prima volta rilevata una modesta splenomegalia (polo inferiore a 1 cm dall'arco); a 15 mesi compariva piastrinopenia lieve (120.000/mmc), in assenza di alterazioni ecografiche a livello dell'asse portale; a 21 mesi di vita, per il persistere della pia-

strinopenia (valore minimo 73.000/mmc), ormai divenuta cronica, A. ha eseguito conta piastrine ottiche (che confermava la lieve piastrinopenia) e anticorpi anti-piastrine (negativi). Nei mesi successivi, dopo l'ingresso alla scuola materna, A. ha presentato infezioni respiratorie alte ricorrenti e l'accrescimento ponderale è diventato meno brillante: il peso è sceso sotto il 10° centile.

Abbiamo eseguito esami ematochimici e strumentali per indagare le cause di splenomegalia con ipersplenismo: non c'erano anemia né reticolocitosi né alterazioni del quadro emostatico e della funzionalità epatica; la sierologia virale è risultata negativa, gli indici di flogosi nella norma; tra gli esami strumentali l'ecografia del collo ha evidenziato numerosi pacchetti linfonodali di natura reattiva, l'Rx torace sollevamento dell'emidiaframma sinistro da splenomegalia, con minimo stipamento del parenchima basale a sinistra in retrocardiaca, senza versamento pleurico e con normale profilo mediastinico. Ma il rilievo anamnestico della cateterizzazione venosa ombelicale alla nascita, l'andamento della piastrinopenia e il progressivo sviluppo della splenomegalia ci hanno indotto a richiedere di nuovo, allo stesso radiologo, l'ecografia addominale, con il quesito specifico di indagare l'asse portale e le sue diramazioni (che all'esame precedente non venivano citati). I segni ecografici (marcato assottigliamento dell'asse portale e delle sue principali diramazioni senza apprezzabilità della continuità con l'asse splenico; evidenza di alcune strutture vascolari circonvolte in adiacenza dell'istmo-corpo pancreatico) erano compatibili con la presenza di un cavernoma portale.

Con l'ipotesi diagnostica di splenomegalia da ingorgo ematico da ostruzione extra-epatica dell'asse spleno-portale, associata a piastrinopenia da ipersplenismo, in assenza di epatopatia, abbiamo indirizzato A. a un Centro specialistico di Gastroenterologia pediatrica, dove il dato è stato confermato ed è stata esclusa la presenza di varici esofagee (con EGDS). La ricerca di fattori di rischio per stati di trombophilia non ha messo in evidenza significative alterazioni. Verrà successivamente indagato l'assetto vascolare per individuare se è necessario e possibile il ripristino di un flusso ematico fisiologico al fegato (intervento di Meso-Rex: by pass tra la vena mesenterica superiore e la vena porta sinistra). Al momento attuale, vista la situazione clinica e strumentale, A. non è stato ancora sottoposto a intervento chirurgico con shunt ma ad attento follow-up.

Discussione - La splenomegalia come causa isolata o principale di visita o di ricovero è una condizione rara.

Alcuni esami ematochimici e l'ecografia consentono un iniziale orientamento diagnostico. Da un punto di vista fisiopatologico può essere dovuta a: iperplasia del sistema reticolo-endoteliale (come nelle forme infettive), iperproduzione di cellule linfatiche o di istiociti (come nelle leucemie o nelle istiocitosi), aumento dell'emocateresi (come nella sferocitosi o nelle anemie emolitiche autoimmuni), ematopoiesi extramidollare (come nella beta-talassemia), accumulo (come in alcune malattie del metabolismo, ad esempio la ma-

lattia di Gaucher), massa occupante spazio o infine, come nel nostro caso, congestione da ingorgo ematico (20% circa dei casi, tutte le cause epatiche ed extra-epatiche di ipertensione portale cronica). Oltre al cavernoma della vena porta, anche condizioni trombotiche (difetto di antitrombina III, deficit di proteina C e proteina S, presenza del fattore V di Leiden) rappresentano fattori di rischio. L'EGDS va eseguita per la ricerca di varici esofagee. Dopo il sanguinamento da varici esofagee, la splenomegalia è il più frequente sintomo all'esordio e può essere associata a epatomegalia.

La trombosi venosa portale (di natura congenita o acquisita) è tra le principali cause di ipertensione portale e sanguinamento gastrointestinale nei bambini; la cateterizzazione della vena ombelicale può esserne una causa. Può essere associata a un ritardo di crescita. Non sempre si rilevano fattori predisponenti. Tra questi: condizioni che danneggiano direttamente i vasi, rare anomalie congenite della vena porta, alcune cause sistemiche (ad esempio sepsi neonatale, disidratazione, exsanguinotrasfusioni multiple, stati di ipercoagulabilità) e anche il cateterismo della vena ombelicale (soprattutto se di lunga durata); in questi casi l'ipertensione portale da trombosi della porta viene segnalata infrequentemente (spesso la trombosi va incontro a risoluzione spontanea prima di determinare ipertensione), ed è tardiva, per cui risulta appropriato un follow-up prolungato. La terapia è rappresentata dagli shunt e, nei pazienti con varici esofagee, dalla scleroterapia.

Cosa non dimenticheremo - Pensare al cavernoma portale in un bambino con splenomegalia e alterazioni ematologiche (piastrinopenia) e con un'anamnesi "a rischio" (pregressa cateterizzazione vasi ombelicali). Leggere bene i referti degli esami strumentali e non sottovalutare una risposta non del tutto convincente, prendere la responsabilità delle proprie ipotesi e convincere il radiologo, anche se è più anziano e con una lunga esperienza.

Bibliografia di riferimento

- Abd El-Hamid N, Taylor RM, Marinello D, et al. Aetiology and management of extrahepatic portal vein obstruction in children: King's College Hospital experience. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2008;47:630-4.
- Butler-O'Hara M, Buzzard CJ, Reubens L, McDermott MP, DiGrazio W, D'Angio CT. A randomized trial comparing long-term and short-term use of umbilical venous catheters in premature infants with birth weights of less than 1251 grams. *Pediatrics* 2006;118:e25-35.
- Chawla Y, Duseja A, Dhiman RK. Review article: the modern management of portal vein thrombosis. *Aliment Pharmacol Ther* 2009;30:881-94.
- Maggiore G, Massimetti M. Fegato a ultrasuoni. *Medico e Bambino* 1998; 17:17-22.
- Rabusin M, Patarino F. La splenomegalia. *Medico e Bambino* 2007;26:493-9.