

Queste pagine rappresentano la finestra delle pagine elettroniche su M&B cartaceo.  
 Contributi originali. I testi in extenso sono pubblicati on line

## Casi contributivi



### UN CASO DI ISTIOCITOSI CON INTERESSAMENTO CUTANEO ED EDEMA

A. Franzil, R. Meneghetti, M. Lazzerini, C. Trevisiol, L. Calligaris  
 Clinica Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

### A CASE OF HISTIOCYTOSIS WITH SKIN INVOLVEMENT AND EDEMA

**Key words** Histiocytosis, Skin involvement, Edema

**Summary** A case of histiocytosis with skin involvement, multifocal disease including visceral involvement.

**Il caso** - Bambino di 11 mesi con storia di dermatite, caratterizzata da eritema, desquamazione e lieve prurito, localizzata inizialmente ai glutei. Il quadro clinico era stato interpretato come dermatite atopica. Falliti i tentativi dietetici e di trattamento locale. Nell'ultimo mese la dermatite era peggiorata, con diffusione al tronco e agli arti. Comparsa recente di edema palpebrale, dei piedi e delle mani. Al momento del ricovero il bambino appariva pallido, sofferente e con importantissimo anasarca. Dermatite desquamativa ed eritematosa, non essudativa, con infiltrazione ed elementi petecchiali, localizzata a tronco e arti, ma non nelle pieghe; lieve epatomegalia. Dagli esami risultava una compromissione multiorgano: deficit del midollo osseo (anemia normocitica: Hb 7.7 g/dl; MCV 7 fl; leucopenia: GB 2780, di cui 1400 neutrofil); sindrome da malassorbimento (steatorrea massiva); insufficienza epatica (grave deficit di coagulazione: INR 1.63, PT 54, PTT 1.04, fibrinogeno 86, AT III 55, solo lieve aumento delle transaminasi, deficit di sintesi di colinesterasi); ipoprotidemia (3.2 g/dl), con ipogammaglobulinemia. All'esame urine non proteinuria.

Non sembravano convicenti né l'ipotesi di un deficit immunologico con quadro dermatologico, né un quadro intestinale primario, sul modello di celiachia o fibrosi cistica. Rimaneva infatti da spiegare il quadro cutaneo ed erano sospette le alterazioni ematologiche. L'ipotesi, per il quadro cutaneo e per la compromissione multiorgano, era quella di un'istiocitosi a cellule di Langerhans o istiocitosi X. Sono state eseguite biopsie multiple, che hanno dimostrato l'infiltrazione istiocitaria (biopsia cutanea positiva per il marcatore specifico CD1A, midollo osseo con istiociti a sincizio cellulare). Biopsia digiunale con quadro di appiattimento completo dei villi. Il riscontro dei CD1A specifici ha permesso l'inizio della chemioterapia specifica (steroidi, methotrexate, vinblastina).

**Il contributo** - Le istiocitosi sono un gruppo di disordini eterogeneo, caratterizzato da infiltrazione e accumulo di cellule del sistema reticolo-endoteliale. È stato proposto un sistema classificativo su base istopatologica: istiocitosi di classe I (a cellule di Langerhans), di classe II (macrofagi in atteggiamento emocitofagico o macrofagi vacuolati), di classe III (cellule blastiche). L'istiocitosi di classe I o a cellule di Langerhans, o istiocitosi X, ha ampia variabilità clinica, prognostica e terapeutica, dalla forma unilocalizzata (granuloma eosinofilo) alla forma generalizzata, potenzialmente maligna. Ha un'incidenza di 5 nuovi casi/anno su 1.000.000 (sotto i 15 anni), più frequente nei maschi e con picco di incidenza tra 1 e 3 anni. Le forme localizzate (cute, osso, linfonodi) hanno buona prognosi e necessitano di un trattamento minimo o addirittura nullo. In genere si tratta di bambini della II infanzia e adolescenza con una diagnostica accidentale o un esordio lento. Corrispondono alla vecchia denominazione di "granuloma eosinofilo".

Le forme disseminate sono più frequenti nei bambini piccoli (<3 anni); possono avere insorgenza acuta, a volte fulminante, o progredire subdolamente. Presentano sempre manifestazioni sistemiche (febbre, anoressia, irritabilità, calo ponderale). L'interessamento epatico, midollare e polmonare, caratterizza le forme sistemiche. Corrispondono alla vecchia dizione di malattia di Letterer-Siwe. È possibile il passaggio da una forma localizzata a una forma sistemica. La cute è coinvolta nel 60% delle forme sistemiche. Le lesioni sono maculo-papulose, bruno-giallastre, a volte con componente petecchiale-emorragica, con sedi tipiche. Malassorbimento, ritardo di crescita, vomito, diarrea, enteropatia proteino-disperdente, sono elementi che orientano per un interessamento dell'intestino (5% dei casi in letteratura). Il coinvolgimento epato-splenico (20-30%) può essere primario o su base ostruttiva. I sintomi classici dell'istiocitosi X riguardano l'apparato scheletrico, che è l'organo più frequentemente colpito (80%). La linfadenopatia (33%) può essere sia localizzata sia disseminata. L'interessamento polmonare (25%) è presente soprattutto nell'adulto. Diabete insipido, con o senza panipituitarismo, e coinvolgimento ponto-cerebellare sono le manifestazioni neurologiche tipiche (15-20%).

La diagnosi passa attraverso la biopsia e il riscontro di istiociti di Langerhans. È necessario il riscontro immunofenotipico dell'antigene CD1A e della neuroproteina citoplasmatica S100. La terapia è sostanzialmente di attesa o locale (curettage chirurgico/steroidi topici/radioterapia mirata) nelle forme localizzate, chemioterapica a 3 o più farmaci nelle forme disseminate.

Indirizzo per la corrispondenza: [rosanna\\_meneghetti@virgilio.it](mailto:rosanna_meneghetti@virgilio.it)

## Sommario delle pagine elettroniche



### Casi contributivi

•Un caso di istiocitosi con interessamento cutaneo ed edema

### Appunti di terapia (a cura di G. Bartolozzi)

•Il ruolo clinico della combinazione antibiotici beta-lattamici/inibitori delle beta-lattamasi •Una guida pratica al trattamento delle infezioni complicate della cute e dei tessuti molli •Effetti dei farmaci antiepilettici sulla funzione cognitiva in individui con epilessia: un confronto fra i nuovi e i vecchi farmaci.

### Pediatria per l'ospedale (a cura di G. Bartolozzi)

•Il linfoma di Hodgkin (1° parte)

### Avanzi (a cura di G. Bartolozzi)

•Desametasone ad alte dosi nella porpora trombocitopenica immunitaria •La stimolazione del nervo vago nell'epilessia refrattaria •Una dieta povera di carboidrati può favorire la perdita di peso nei

bambini obesi? •Necessità di un supplemento di vitamina D negli allattati al seno

### Caso clinico interattivo (a cura di M. Lazzerini)

Un caso di ipertransaminasemia

### Presentazioni di Power Point (a cura di F. Marchetti)

La malattia di Kawasaki

### Pediatria per immagini (a cura di M. Lazzerini)

La dermatomiosite

### Quiz ECM (a cura di F. Panizon)

60 domande di gastroenterologia e nutrizione

### Il dibattito è aperto

Lettere sulle vaccinazioni