

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

Casi



ANEMIA DI FANCONI CON FENOTIPO NORMALE

Elena Neri, Marco Rabusin, Marina Spaccini, Giulio Zanazzo e Paolo Tamaro - Centro di Onco-Ematologia Pediatrica, Università di Trieste, IRCCS "Burlo Garofolo"; 'Pediatra di famiglia, Trieste

A CASE OF FANCONI ANEMIA

Key words Pancytopenia, Fanconi anemia, Aplastic anemia

Summary Fanconi anemia is a rare disease, with normal phenotype in a third of the cases. It is characterized by aplastic anemia/pancytopenia, macrocytosis and chromosomal abnormality, which is responsible of the high risk of cancer.

Il caso - Luri ha 10 anni, giunge alla nostra osservazione per anemia e leucopenia con VES elevata e nessuna evidenza sierologica infettiva. L'esecuzione dell'aspirato midollare evidenzia una

ipocellularità compatibile con un'aplasia midollare moderata. Avendo escluso le cause di aplasia midollare acquisita, si stabilisce di monitorare strettamente la cellularità midollare e contemporaneamente di effettuare indagini specifiche, anche per escludere l'anemia di Fanconi, ritenuta erroneamente poco probabile, poiché il ragazzino ha un fenotipo completamente normale. Viceversa, il test specifico di fragilità cromosomica (DEB test) risulta positivo.

Il contributo - L'anemia di Fanconi è una malattia rara (sono descritti circa 900 casi al mondo), molto eterogenea, caratterizzata da fragilità cromosomica, pancitopenia arigenativa e molto spesso da anomalie congenite, in particolare aplasia del radio. Bisogna ricordare che in un terzo dei casi, come nel nostro, il fenotipo, al di là del reperto ematologico, può essere normale. È caratterizzata da anemia aplastica/pancitopenia, macrocitosi e instabilità cromosomica, che porta a un aumentato rischio di neoplasie.



TROMBOCITOSI E ANEMIA SIDEROPENICA: UN CASO CLINICO

Elisabetta Miorin, Franco Colonna - SC di Pediatria, PO di San Vito al Tagliamento, ASS n°6 "Friuli Occidentale"

THROMBOCYTOSIS AND IRON DEFICIENCY ANEMIA: A CASE REPORT

Key words Thrombocytosis, Iron deficiency anemia

Summary We report a case of a 11-year-old boy with a silent thrombocytosis associated to iron deficiency anemia. Iron deficiency anemia is a known cause of increased platelet counts but the mechanisms causing this reactive thrombocytosis are unclear, perhaps the cause is an increased production of erythropoietine.

Il caso - BM, maschio di 13 anni, è vissuto in Burkina. Inviato dal curante per anemia microcitica, individuata agli esami per astenia e cefalea.

Esame urine: negativo. Esame feci: negativo per sangue occulto ma positivo per *Entamoeba coli*. Emocromo: piastrine 1.470.000/mmc, Hb 7.2 g/dL, GR 4.120.000/mmc, Hct 22%, MCV 55 fL, MCH 17.5 pg, RDW 29.8%, reticolociti 0,9%, ferritina 2 ng/mL, sideremia 8 mcg/dL, transferrina 463 mg/dL, saturazione della transferrina 1%. Negativa la ricerca del plasmodio; normali: elettroforesi dell'emoglobina (Hb A2 2%, HbF 1.9%, assenza di bande anomale), conta leucocitaria (GB 7950/mmc, di cui 4000 neutrofili, 2400 linfociti, 800 monociti e 600 eosinofili), indici di

flogosi, creatininemia, transaminasi, bilirubinemia. L'esame diretto dello striscio conferma il dato della piastrinosi.

Il trattamento marziale ha normalizzato, nel giro di quattro settimane, l'emocromo: piastrine 394.000/mmc, Hb 11.3 g/dL, GR 5.100.000/mmc, HCT 37%, MCV 74 fL, MCH 23 pg, RDW 32%. È stato prudenzialmente associato un trattamento antiaggregante.

Discussione - L'incidenza di trombocitosi (>500.000) negli esami ematici di routine in ambito ospedaliero in età pediatrica è stimata fra il 3 e il 13%. Si tratta di trombocitosi reattive a infezioni, o a malattie infettive o infiammatorie importanti.

La trombocitosi reattiva alla carenza di ferro è una eventualità nota, ma le sue cause non sono state chiarite. Quella più semplice, non peraltro da tutti condivisa, è quella di un effetto dell'aumento dell'eritropoietina, EPO, che possiede anche un effetto trombo-poietico. Da non dimenticare la possibilità di errore, legato alla lettura, da parte del contatore elettronico di emazie piccolissime o frammentate.

La trombocitosi è considerata un fenomeno benigno. Sono tuttavia segnalati alcuni casi aneddotici, anche pediatrici, di complicanze trombotiche e infarti cerebrali associati a trombocitosi reattive ad anemia da carenza di ferro.

Il contributo - Il nostro caso suggerisce che si possono verificare trombocitosi estreme (piastrine >1.5 milioni/mmc) secondarie ad anemia sideropenica. Sono riportati in letteratura sporadici casi di complicanze trombotiche. Nei casi di trombocitosi rilevante è ragionevole la profilassi antiaggregante.

Sommario delle pagine elettroniche



Percorsi clinici

•Ortopedia: una biopsia utile

Appunti di terapia

•Le vaccinazioni e il trapianto

Un caso clinico dalla letteratura...

•Diarrea cronica acquosa in una bambina di 22 mesi

Pediatria per l'ospedale

• α 1-antitripsina-deficienza: un'alterazione conformazionale

Avanzi

•Anticorpi proteolitici contro il fattore VIII nell'emofilia A •Maggior rischio di malformazioni nei nati con tecnologia riproduttiva assistita •Obesità e diabete mellito tipo 2 •Associazione fra virus S40 e linfoma non-Hodgkin •Una nuova cura per il diabete mellito tipo 2: il peptide 1 glucagone-simile •A che età si acquisisce l'infezione da *Helicobacter pylori*? •Cura con ormone della crescita in bambini con bassa statura idiopatica •La frequenza del deficit di attenzione/iperattività •La ricerca delle IgA come marker sierologico del poliovirus in una popolazione vaccinata con IPV