

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

IMMUNOLOGIA

UN LATTANTE ROSSO

Roberto Pillon

IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: ropillon@gmail.com

Fabio, lattante di quasi 3 mesi, viene portato in Pronto Soccorso la notte di San Silvestro perché la mamma si è da poco accorta che un piedino è gonfio e rosso e ci riferisce che nelle ultime ore il bambino è un po' mogio.

Alla visita il piccolo si presenta pallido, marezzato, con febbricola (37.6°C). Il piede sinistro è tumefatto con cute iperemica e calda in un quadro suggestivo di cellulite.

Ci colpisce una brutta dermatite con croste ematiche in zona periorale, alle orecchie e al collo. En passant la mamma ci riferisce inoltre che occasionalmente trova tracce di sangue nelle feci e nei rigurgiti.

La crescita ponderale di Fabio non è brillante, il peso è sotto al 3° percentile. Infezione, dermatite, probabile colite e scarsa crescita... il pensiero corre a una immunodeficienza sottostante e andiamo subito a rileggerci lo storico articolo di Medico e Bambino: "Sette lattanti rossi".

Nel frattempo arrivano gli esami ematici che mostrano una leucocitosi neutrofila (19.880 globuli bianchi /mmc di cui 12.800 neutrofili e 4.170 linfociti) associata a notevole rialzo degli indici di flogosi (VES 120 mm/h, PCR 169 mg/l), anemia (8,7 g/dl) e... piastrinopenia (38.000 piastrine /mmc con MPV normale 8,4)!

Con quest'ultimo dato il gioco è fatto e si pone il forte sospetto di Wiskott-Aldrich.

A rinforzare il sospetto riscontriamo dei livelli di IgA e IgE totali alti. Si inizia subito una terapia antibiotica iniettiva ad ampio spettro e il bambino viene ricoverato. Nelle

ore successive la cellulite diventa multifocale coinvolgendo il piedino controlaterale e il ginocchio. Il dosaggio della proteina WASP, eseguito in seconda giornata di ricovero conferma il sospetto di Wiskott-Aldrich. Nel frattempo le manifestazioni cutanee interpretate come cellulite continuano a esprimersi con carattere migrante e intermittente associate a febbre e a persistenza di indici di flogosi molto elevati. Si ipotizza quindi che non si tratti di cellulite ma di una manifestazione auto-infiammatoria della malattia. Si avvia quindi terapia steroidea con la quale però le manifestazioni cutanee e la flogosi continuano invariate. Si rivela invece molto efficace l'anakinra con cui si ottiene un rapido sfebbramento con risoluzione delle manifestazioni cutanee e normalizzazione degli indici di flogosi.

Il piccolo, una volta stabilizzato viene avviato verso l'iter terapeutico del trapianto di midollo, o in alternativa verso la terapia genica.

Questo caso ci ricorda che di fronte a un lattante con dermatite importante, scarsa crescita e segni di colite, è d'obbligo pensare a un'immunodeficienza. In questo caso il pensiero, guidato dal reperto di piastrinopenia, è andato subito alla sindrome di Wiskott-Aldrich. Interessante infine constatare come il blocco farmacologico dell'interleukina-1 si sia dimostrato drammaticamente efficace sulle manifestazioni auto-infiammatorie della sindrome di Wiskott-Aldrich.