

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**UN BIMBO CHE CRESCE POCO:
PENSA ALLA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND**

Michele Luzzati

*Università di Firenze, Scuola di specializzazione in Pediatria
SODc Immunologia pediatrica, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze*

Indirizzo per corrispondenza: michele.luzzati89@gmail.com

Manuel è un bambino nato di 2080 g a 39+5 settimane con ritardo di crescita dalla 20esima settimana di gestazione e diagnosi prenatale di pielectasia renale bilaterale.

Alla nascita viene riscontrata palatoschisi completa ed esadattilia della mano destra. Gli screening metabolici, incluso quello per la fibrosi cistica, risultano nella norma.

Dalla prima settimana di vita il neonato ha difficoltà ad alimentarsi.

In quinta giornata dall'emocromo emerge un valore di neutrofili di 178 cell/ μ l mentre i restanti valori risultano nella norma. Vengono eseguiti test di Coombs, cariotipo, ecografia dell'addome, del cuore e tras-fontanellare, che risultano tutti nella norma.

Manuel viene dimesso e durante il follow-up nei mesi successivi i valori di neutrofili continuano a essere altalenanti (tra i 500 e 900 cell/ μ l), permangono difficoltà ad alimentarsi e saltuari episodi di diarrea e vomito.

Vengono escluse mediante esami ematochimici e microbiologiche le principali cause di natura infettiva. Inoltre, per il persistere del quadro di scarso accrescimento, viene eseguita indagine genetica CGH-array, che risulta nella norma.

Al quarto mese di età la crescita del piccolo si arresta (peso e altezza inferiori al 3° percentili), l'alvo diviene stitico tanto che la madre effettua manovre con sondini rettali più volte al giorno, con successive emissioni di feci abbondanti e maleodoranti.

Al sesto mese di età, durante il ricovero eseguito per correzione chirurgica di esadattilia e palatoschisi, permangono difficoltà ad alimentarsi fino al rifiuto totale: quando il piccolo si alimenta ha vigorose crisi di pianto. A questo si aggiungono sintomi gastrointestinali (meteorismo marcato, feci abbondanti e cremose).

All'esame obiettivo il paziente appare irritabile, difficilmente consolabile. Il colorito risulta pallido. Si evidenzia macrocrania relativa, torace stretto e svasato.

L'obiettività addominale, cardiaca e polmonare appare nella norma. Vengono eseguiti ulteriori esami ematochimici: valori di steatocrito e di elastasi fecali francamente patologici, steatocrito 35% (v.n. <3%), elastasi-1 pancreatico 2,8 μ g/g (v.n. >200 μ g/g), deficit di vitamina A, mentre in questa occasione la conta dei neutrofili risulta ai limiti della norma. Il test del sudore risulta nella norma. Si decide di intraprendere terapia con enzimi pancreatici e vitamine liposolubili. Data la complessità del quadro vengono avviate indagini genetiche per fibrosi cistica e sindrome di Shwachman-Diamond. Si procede ad alimentare il paziente mediante gavage con latte idrolisato, con parziale miglioramento clinico. Inoltre viene eseguita indagine Rx dell'apparato digerente con mezzo di contrasto che mostra atteggiamento dello stomaco a volvolo e medializzazione del legamento di Treitz, per cui Manuel è stato in seguito sottoposto a intervento chirurgico di derotazione intestinale.

L'analisi genetica eseguita sul paziente evidenzia una mutazione sul gene SBDS localizzato su 7q11 compatibile con sindrome di Shwachman-Diamond (SDS). Dalle indagini genetiche eseguite sui genitori, la madre risulta *wild type* per SDS e il padre eterozigote per la stessa mutazione di Manuel; rimangono in corso di accertamento analisi su tampone buccale, oculare e su sangue per verificare la presenza di un eventuale mosaicismo.

Il paziente è attualmente seguito dal Servizio di Immunologia, in collaborazione con i colleghi onco-ematologi.

Manuel ha ripreso ad alimentarsi e continua a effettuare terapia con enzimi pancreatici e supplementazione di vitamine liposolubili.

Take home message

1. Neutropenia in associazione a difetto di accrescimento, anomalie della funzione pancreatico e altre anomalie congenite devono porre il sospetto di sindrome di Shwachman-Diamond.

2. La neutropenia può essere stabile o intermittente.
3. Le anomalie congenite associate sono multiformi (gastrointestinali, cardiache, muscolo-scheletriche, neurologiche, urologiche e riguardanti occhio, orecchio e glottide).

Bibliografia

[1] Myers KC, Bolyard AA, Otto B, et al. Variable clinical presentation of Shwachman-Diamond syndrome: update from the North American

Shwachman-Diamond Syndrome Registry. *J Pediatr* 2014;164(4):866-70.

[2] Huang JN, Shimamura A. Clinical spectrum and molecular pathophysiology of Shwachman-Diamond syndrome. *Curr Opin Hematol* 2011;18(1):30-5.

[3] Dror Y, Donadieu J, Koglmeyer J, et al. Draft consensus guidelines for diagnosis and treatment of Shwachman-Diamond syndrome. *Ann NY Acad Sci* 2011;1242:40-55.