

## MeB – Pagine Elettroniche

Volume XIX

Dicembre 2016

numero 10

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

#### MAS IN WAS? (UNA WISKOTT-ALDRICH NON CONVENZIONALE)

Stefano Amoroso

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste*

**Indirizzo per corrispondenza:** stefanoamoroso1234@outlook.it

Davide, neonato. A 3 ore di vita comparivano petecchie diffuse e cefaloematoma parietale sinistro e l'emocromo mostrava grave piastrinopenia (PLT 13.000/mm<sup>3</sup>). Veniva quindi avviata trasfusione di piastrine con successiva risalita della conta piastrinica. All'anamnesi familiare risulta uno zio materno morto a 2 anni per emorragia cerebrale in piastrinopenia congenita e un prozio materno morto a 4 mesi per sepsi.

Nel sospetto di **sindrome di Wiskott-Aldrich (WAS)** sono state eseguite citofluorimetria, test dell'X-inattivazione materna e indagine genetica, che confermava il sospetto clinico mostrando una mutazione *frameshift* del gene WAS c.708delT (p.A236AfsX24), variante mai descritta in letteratura. L'aspirato midollare mostrava assenza di cellule blastiche o segni di diseritropoiesi.

Data l'immunodeficienza della WAS, Davide a un mese di vita ha avviato infusione di Ig e profilassi con trimetoprim-sulfametossazolo e fluconazolo. In seconda giornata di vita Davide ha inoltre sviluppato una colestasi (BT

13,8 mg/dl, BD 3,7 mg/dl, AST 30 U/l, ALT 8 U/l, GGT 518 U/l).

L'ecografia epatica mostrava lieve ectasia delle vie biliari intraepatiche con coledoco e colecisti normali. Per la colestasi neonatale venivano escluse infezioni virali, emocromatosi, tirosinemia, galattosemia, deficit di al-antitripsina, Alagille. La colestasi è andata progressivamente peggiorando (a 39 giorni di vita BT 12,67, BD 10, AST 229, ALT 102, GGT 109, ferritina 807) e si è associata a epatomegalia nonostante terapia con UDCA, per cui è stata eseguita una biopsia epatica che escludeva atresia delle vie biliari e mostrava presenza di bilirubino-stasi ed emofagocitosi. In considerazione del quadro di emofagocitosi epatica e del peggioramento della colestasi è stata avviata terapia con prednisone. Il quadro istologico non è risultato diagnostico, ma la colestasi neonatale è dovuta verosimilmente a una sindrome emofagocitica da infezione prenatale o a una *graft vs host* intrauterina nell'ambito di una sindrome da immunodeficienza.