

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

TEST DEL SUDORE PATOLOGICO: È SEMPRE FIBROSI CISTICA?

Sara Viscovo, Alida Casale, Pio Stellato, Fabiola De Gregorio, Renata Auricchio, Valeria Raia

Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Sezione di Pediatria, Università Federico II, Napoli

Indirizzo per corrispondenza: sara.viscovo@gmail.com

Descriviamo i casi di due bambine giunte alla nostra osservazione per scarsa crescita e test del sudore patologico.

Caso 1

Lattante di 8 mesi, giunge in condizioni cliniche generali scadute per vomito e torpore con deflessione della curva di crescita ponderale a partire dai 5 mesi di vita. All'ingresso gli esami di laboratorio mostrano: anemia microcitica ipocromica, lieve acidosi metabolica, ipoprotrombinemia, ipertransaminasemia con AST 521 U/l (v.n. 0-34 U/l) ALT 341 U/l (v.n. 0-55 U/l) e test del sudore patologico (Cl⁻ 61 mEq/l; v.n. per età < 40 mEq/l). Nel sospetto di fibrosi cistica vengono effettuati ulteriori esami: steatocrito nella norma (6%), elastasi fecale suggestiva di moderata insufficienza pancreatica (130 µg/g feci; v.n. > 200 µg/g feci), Rx torace non suggestivo di patologie acute in atto e indagine molecolare di secondo livello per la ricerca delle mutazioni sul gene CFTR (negativa per mutazioni causali di malattia; *detection rate* 94%). Contestualmente vengono valutati il profilo tiroideo, risultato nella norma, e la sierologia per celiachia, positiva, i cui risultati arrivano in terza giornata di ricovero (tTG IgA > 200 U/ml ed EMA presenti). A conferma diagnostica, all'endoscopia è stata rilevata atrofia subtotale della mucosa (T3c secondo la classificazione Marsh-Oberhuber) e l'indagine genetica è risultata positiva per HLA-DQ2. A dieta priva di glutine si è osservato miglioramento clinico, laboratoristico e normalizzazione del test del sudore (Cl⁻ 31 mEq/l).

Caso 2

Bambina di 4 anni e 4 mesi giunge in condizioni cliniche generali molto scadute con deflessione della curva di crescita ponderale dall'età di i 6 mesi, ipoalbuminemia sintomatica (edemi periferici) corretta mediante terapia infusiva, anemia microcitica ipocromica, ipoprotrombinemia e test del sudore patologico (Cl⁻ 76 mEq/l). Nel sospetto di fibrosi cistica vengono effettuati ulteriori esami: steatocrito nella norma, elastasi fecale suggestiva di mo-

derata insufficienza pancreatica (151 µg/g feci), Rx torace con evidenza di iniziali segni di bronchite e peribronchite cronica. All'indagine molecolare di secondo livello per la ricerca delle mutazioni sul gene CFTR (*detection rate* 94%) si è evidenziata la presenza della mutazione L997F su un solo allele.

Vengono valutati il profilo tiroideo, risultato nella norma, e la sierologia per celiachia, con valori di tTG IgA < 1,9 U/ml, tTG IgG 2560 U/ml e anti-gliadina deamidati IgG > 1937 U/ml con IgA totali ai limiti inferiori della norma (< 0,062 g/l). All'endoscopia viene confermata l'atrofia subtotale della mucosa (T3c secondo la classificazione Marsh-Oberhuber) e l'indagine molecolare è risultata positiva per HLA-DQ2. Seguendo una dieta priva di glutine si è osservato un graduale miglioramento clinico, laboratoristico e la normalizzazione del test del sudore (Cl⁻ 31 mEq/l).

Conclusioni

I due casi clinici riportati sono giunti alla nostra osservazione in corso di crisi celiaca con test del sudore patologico. Posta diagnosi di celiachia nel primo caso e celiachia e deficit totale di IgA nel secondo, le bambine hanno iniziato la terapia dietetica, con rapido ripristino delle condizioni di benessere e normalizzazione del test del sudore. Si ribadisce pertanto che, come descritto in letteratura, è possibile riscontrare un test del sudore "falsamente positivo" (con valori superiori ai limiti normali per età) in condizioni che possono transitoriamente alterare la misura quantitativa degli elettroliti nel sudore. A oggi, il test del sudore rimane il *gold standard* per la diagnosi di fibrosi cistica e richiede specifiche indicazioni cliniche e condizioni di benessere ben definite per l'esecuzione e la validità del test stesso.

Bibliografia di riferimento

- Società Italiana Fibrosi Cistica (a cura di). Il test del sudore. Medico e Bambino 2007;26(8):512-6.