

**I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI**

**STORIA DI NEI CHE PARLAVANO DI INTESTINO**

Ilaria Festa, Roberta Caiazza, Salvatore Napodano, Crescenzo Coppola, Linda Sessa, Elena De Nitto, Pierluigi Marzuillo, Caterina Strisciuglio, Laura Perrone

*Dipartimento della Donna, del Bambino e della Chirurgia Generale e Specialistica  
Centro di Gastroenterologia Pediatrica, Seconda Università di Napoli*

**Indirizzo per corrispondenza:** [ilariafesta@hotmail.it](mailto:ilariafesta@hotmail.it)

Un ragazzo di 14 anni viene ricoverato per ulteriori approfondimenti in seguito a una storia di astenia e pallore cutaneo della durata di circa 6 mesi.

L'anamnesi familiare rivela la presenza di una storia clinica di polipi intestinali amartomatosi paterna; quella patologica remota un pregresso tumore testicolare a cellule giganti del Sertoli con calcificazioni.

Il ragazzo appare pallido, con una frequenza cardiaca di 98 bpm; peso 44 kg (3°-10° percentile) e altezza 152 cm (3°-10° percentile).

L'esame obiettivo non mostra alcun segno di patologia, in particolare fegato e milza non sono palpabili, mentre l'ispezione evidenzia la presenza di lesioni pigmentate sulla mucosa labiale e di una ginecomastia prepuberale.

Dall'emocromo effettuato in seguito al prelievo in prima giornata si evincono i seguenti parametri: Hb 7,6 g/dl (vn 13,5-18 g/dl), MCV 70,4 fl (vn 80,0-99,0 fl), conta dei reticolociti  $0,0659 \cdot 10^9$ , leucociti e piastrine nel range di normalità.

I livelli di ferritina sono 6 mg/ml (vn 30-300 mg/ml), la sideremia 15 µg/dl.

La ricerca di sangue occulto nelle feci risulta francamente positiva.

Il paziente è stato quindi sottoposto a esofago-gastro-duodenoscopia e ileocolonscopia, ma dalle indagini non si sono evinte lesioni che giustificassero l'anemia (resistente alla terapia con ferro per os).

In seguito a ciò è stato pertanto eseguito uno studio del piccolo intestino con videocapsula, che ha rivelato la presenza di vari polipi amartomatosi.

In base al riscontro della caratteristica distribuzione pe-

riorale delle lesioni pigmentate in associazione alla presenza di polipi intestinali e di familiarità per essi si è ipotizzata una diagnosi di **sindrome di Peutz-Jeghers**, successivamente confermata dall'analisi molecolare.

La sindrome di Peutz-Jeghers è una patologia rara con una prevalenza inferiore a 1/50.000, a trasmissione autosomica dominante, causata da mutazioni nella linea germinale nel gene STK11/IKB1 (19p13.3) che codifica per un oncosoppressore, una serina-treonina chinasi.

I pazienti affetti da sindrome di Peutz-Jeghers presentano un rischio aumentato di sviluppare tumori maligni di tratto gastroenterico, mammella, cervice uterina, ovaio e testicolo.

La presenza di poliposi intestinale rappresenta la condizione clinica "necessaria" per la diagnosi, mentre l'iperpigmentazione periorale, pur essendo patognomonica di tale sindrome, risulta presente anche nel 15% della popolazione sana e quindi, da sola, non rappresenta un buon indicatore di malattia.

L'accuratezza dell'analisi dei segni obiettivi e anamnestici può rappresentare la via maestra nell'indicazione diagnostica di patologie intestinali di non sempre facile inquadramento.

**Bibliografia di riferimento**

- Giardiello FM, Trimath JD. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations. Clin Gastroenterol Hepatol 2006;4(4):408-15.