

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Marzo 2020

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

INTESTINO CORTO, ALTERAZIONE DELLO STATO DI COSCIENZA E ACIDOSI

Maria Vincenza Mastrolia

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ospedale Universitario "Anna Meyer", Università di Firenze

Indirizzo per corrispondenza: maria.mastrolia@unifi.it

Una bambina di origini ucraine giunge in Italia all'età di 7 anni in seguito ad adozione internazionale. A causa di una enterocolite necrotizzante a 3 giorni di vita è stata sottoposta a digiunectomia e a 2 mesi di vita a emicolectomia destra. Da sempre viene riferito alvo caratterizzato da 3 evacuazioni/die di feci tendenzialmente liquide, per cui assume quotidianamente soluzione reidratante orale per reintegrare le perdite idroelettrolitiche.

Da luglio 2017, in associazione a riduzione della frequenza dell'alvo e ad assunzione di alimenti ricchi di carboidrati, la bambina ha iniziato a manifestare episodi di alterazione dello stato di coscienza con tendenza all'addormentamento, eloquio rallentato e atassia. In tali occasioni, riscontro all'emogasanalisi arteriosa di acidosi metabolica, al dosaggio delle acilcarnitine plasmatiche di aumentati livelli di acilpropionil-carnitina, all'aminoacido-gramma plasmatico di elevati valori di glicina, citrullina e prolina e agli acidi organici urinari di aumentata escrezione di 3-idrossipropionico, di acido lattico e acido p-OH-fenil-lattico in assenza di propionil-glicina.

Il persistente riscontro di propionico acidemia ha posto in diagnosi differenziale la presenza di un di-sordine metabolico di tipo primitivo associato a varianti geniche responsabili di deficit di attività della propionil-coenzima-A-carbossilasi a un disturbo di natura secondaria ascrivibile alla presenza di flora batterica produttrice di propionato.

Nel nostro caso, il dato anamnestico di intestino corto, le caratteristiche della sintomatologia e la presenza di normale sviluppo neurocognitivo farebbero propendere per un'alterazione metabolica su verosimile base intestinale. In particolare, si può ipotizzare che il quadro di acidosi possa essere causato da sindrome D-lattico. Tale condizione è talora osservata nei pazienti con intestino corto in cui la metabolizzazione dei carboidrati da parte della flora batterica colonica porta alla formazione di acido D-lattico. Quest'ultimo, a causa della mancata conversione in piruvato in virtù della stereospecificità dell'enzima L-lattato deidrogenasi, si accumula nel plasma determinando acidosi. La diagnosi di sindrome D-lattico è attualmente in attesa di conferma laboratoristica dal momento che necessita di saggio enzimatico con D-lattato deidrogenasi. I test cromatografici disponibili risultano poco specifici in quanto espressione del dosaggio di entrambi gli isomeri del lattato.

Nel caso della nostra paziente, al fine di ridurre la frequenza degli episodi, potrebbe essere utile limitare l'assunzione di carboidrati nella dieta, favorire la regolazione dell'alvo e valutare le caratteristiche del microbiota intestinale per evidenziarne le peculiarità e identificare la suscettibilità alla terapia antibiotica decontaminante.