

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Novembre 2020

numero 9

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

CAMT: TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCITICA CONGENITA

Valentina Carrato

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: valentina.carrato@gmail.com

Un bambino di 2 anni e 7 mesi viene ricoverato per citopenia severa trilineare riscontrata agli esami ematici effettuati per epistassi prolungata in seguito a episodio infettivo acuto a carico delle alte vie respiratorie con febbre.

In anamnesi remota i genitori segnalano alcuni episodi di epistassi di breve durata e a risoluzione spontanea da 4 mesi, e facilità di formazione di ematomi dopo traumi anche lievi.

Alla visita si riscontra cute marcatamente pallida, al torace rumori trasmessi dalle prime vie aeree, milza palpabile a 2 cm dall'arco costale. Gli esami ematici documentano: Hb 6,2 d/dl, GB 5130/mm³ di cui N 700/mm³, PLT 21.000/mm³, PCR 9,9 mg/l, VES 31 mm/h, LDH 322 U/l, non segni di emolisi. Vengono quindi trasfuse emazie concentrate e piastrine, e avviata terapia antibiotica con ceftriaxone.

Nel sospetto di leucemia viene analizzato il sangue periferico, che non mostra presenza di blasti allo striscio. L'analisi morfologica dell'aspirato midollare esclude la presenza di blasti o cellule immature, e documenta un quadro di ricca cellularità, escludendo sia una patologia linfoproliferativa che un'anemia aplastica. Le indagini virologiche su midollo e sangue periferico risultano negative.

Nell'ipotesi di un meccanismo autoimmune con distruzione cellulare periferica si avvia terapia con immunoglobuline ad alte dosi (1 g/kg/24 h) nonostante la quale si as-

siste a persistenza di piastrinopenia severa (PLT 24.000/mm³, MPV 10 fl), a fronte di valori dei neutrofili in risalita ed emoglobina stabile dopo trasfusione di emazie (N 1100/mm³, Hb 9,1 g/dl).

Il bambino viene quindi dimesso con diagnosi di piastrinopenia n.d.d. verosimilmente antecedente a blocco midollare transitorio di natura infettiva. Ai controlli post-dimissione persiste la piastrinopenia, non responsiva ai tentativi di terapia con immunoglobuline e cortisone. L'aspirato midollare ripetuto riscontra una lieve ipoplasia midollare a carico dei megacariociti, di aspetto displastico. Le indagini genetiche riscontrano un'eterozigosi composta per il gene MPL, confermando il sospetto di CAMT (trombocitopenia amegacariocitica congenita). Il bambino eseguirà quindi controlli periodici dell'emocromo con trasfusioni di piastrine al bisogno, in attesa di ricevere un trapianto di midollo da donatore.

La **trombocitopenia amegacariocitica congenita** è una rara piastrinopenia congenita non associata a dismorfismi o altre disfunzioni d'organo, dovuta al difetto di funzione del recettore per la trombopoietina (fattore attivante i megacariociti). La malattia evolve progressivamente in aplasia midollare nei primi anni di vita, per cui il trapianto di midollo allogenico rappresenta l'unico trattamento attualmente efficace.