

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIV

Ottobre 2021

numero 8

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

BUONA CRESCITA, CATTIVA IMMUNITÀ

Antonio Giacomo Grasso

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: antoniojgrasso@gmail.com

Conosciamo la prima volta in ambulatorio di Pneumologia una bambina di 3 anni per una valutazione clinica in benessere dopo storia di numerose infezioni ricorrenti a livello polmonare nell'ultimo anno di vita, di cui due meritevoli di ricovero a tre mesi di distanza l'una dall'altra. Gli episodi si caratterizzavano per una risposta all'antibiotico-terapia solo transitoria (anche dopo cicli protratti), avvenivano anche in estate e senza che la bambina avesse particolari contatti di comunità, non frequentando la scuola dell'infanzia.

Gli esami ematici durante i ricoveri hanno riscontrato una linfopenia marcata (200-300/mm³) e una eosinofilia a 1600-1800/mm³, riconfermate a distanza dalla dimissione. All'anamnesi personale era di rilievo la presenza di un eczema cutaneo fino dalla nascita, senza familiarità per immunodeficienze o malattie autoimmuni, per quanto i genitori potessero avere un sospetto di consanguineità in quanto originari della stessa piccola comunità.

Alla visita la bambina era in ottime condizioni generali, con un peso di 15,5 kg (25-50° percentile), una statura di 100 cm (50° percentile) senza linfoadenopatie o organomegalie. All'auscultazione si rilevano crepitii bibasali bilaterali con obiettività cardiaca normale. Solo lieve eczema cutaneo al tronco, non pruriginoso. Agli approfondimenti eseguiti l'Rx del torace mostrava un diffuso rinforzo ilare

perivascolare con emocromo nuovamente indicativo per linfopenia (200/mm³) e eosinofilia (1950/mm³) con indici di flogosi sostanzialmente negativi. L'esame delle immunoglobuline mostrava IgM, IgA e IgG ai limiti della norma (73 mg/dl, 36 mg/dl e 493 mg/dl) e delle IgE debolmente elevate a 123 mg/dl. Le sottopopolazioni linfocitarie mostravano infine un calo dei linfociti B (CD19+) e dei T *helper* (CD4+) con inversione del rapporto CD4/CD8 (0,6) e aumento dei CD3+/DR+. Il restante emocromo e gli esami ematici risultavano nella norma.

Di fronte al quadro suggestivo è stato eseguito dosaggio dell'attività enzimatica dell'adenosina deaminasi leucocitaria (ADA1) che è risultata sotto l'1% al confronto con il controllo. La presenza di un deficit dell'attività enzimatica e l'analisi genetica (omozigosi con mutazione puntiforme in c385G>A) hanno permesso la diagnosi di **immunodeficienza comune variabile** causata da deficit di adenosina deaminasi leucocitaria.

La presenza di una linfopenia severa stabile a distanza da episodi infettivi va sempre valorizzata anche a fronte di segni tranquillizzanti come una buona crescita. Inoltre due episodi polmonitici meritevoli di ricovero in solo in sei mesi, anche al netto della linfopenia, rappresentano sempre una indicazione per escludere una immunodeficienza.