

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVI

Marzo 2023

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

LA SOLITA ANEMIA SIDEROPENICA NON RESPONSIVA

Dario Talloor

IRCCS Fondazione Policlinico Universitario "A. Gemelli", Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Indirizzo per corrispondenza: dardanelfo@gmail.com

Il riscontro di un'anemia è un evento frequente nella comune pratica clinica. L'approccio clinico del pediatra può essere difficile a causa della necessità di trovare il giusto equilibrio tra accertamenti invasivi e ridurre la medicalizzazione del bambino, senza trascurare l'importanza di un adeguato follow-up.

La storia clinica della nostra paziente esordisce a 15 anni, quando viene inviata al nostro ambulatorio per il riscontro di anemia non responsiva alla terapia marziale. La ripetizione degli esami conferma l'anemia unitamente a una lieve piastrinopenia, tra l'altro già presente nei suoi precedenti controlli. L'associarsi a esse di splenomegalia in assenza di altri rilievi clinici definenti il quadro apre la strada a una indagosa diagnosi differenziale.

In questo caso è di fondamentale importanza il punto di arrivo, ossia la diagnosi di una patologia statisticamente rara manifestatasi con caratteristiche comuni a condizioni molto più frequenti. Spesso può essere necessario "vederci chiaro" e procedere con accertamenti invasivi (o di secondo livello) al fine di raggiungere rapidamente una diagnosi ed escludere malignità attive o patologie potenzialmente progressive. Gli errori congeniti del metabolismo sono patologie rare con *cluster* ad aumentata prevalenza legati a particolari etnie o gruppi etno-geografici; i disturbi da carenza enzimatica (le cosiddette "malattie da

accumulo"), nello specifico, possono indurre un danno progressivo nel tempo legato all'aumentare dei substrati non correttamente processati dalla cellula. Spesso queste patologie mostrano un continuum di fenotipi che varia da pochi segni o sintomi clinicamente evidenti fino a patologie di estrema gravità sin dalla nascita. Questa ampia diversità fenotipica e la relativa aspecificità dei segni possono essere tipici della **malattia di Gaucher**, la nostra diagnosi finale, nella quale sono stati evidenziati ritardi diagnostici fino e oltre i 10 anni dall'esordio dei sintomi. Questi ritardi possono comportare gravi complicanze per il paziente che vanno dalle discrasie ematologiche, e le loro conseguenze, a disturbi dello sviluppo psichico e motori, danno d'organo e dolore osseo cronico, a ciò si aggiunge il maggior rischio di sepsi, necrosi avascolare e fratture patologiche. Nella maggior parte dei casi la diagnosi avviene comunque nei primi 20 anni di vita ma solo recentemente sono stati proposti nuovi algoritmi diagnostici per raggiungere più tempestivamente la diagnosi.

Questo caso offre uno spunto di riflessione sulla necessità di aspettarsi l'inaspettato, di non trascurare la necessità di raggiungere tempestivamente una diagnosi eziologica e sulla importanza di non ritardare l'esecuzione di esami invasivi o di secondo livello nei casi dubbi anche in caso di fenotipi e manifestazioni cliniche di lieve o moderata entità.