

## MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVI

Maggio 2023

numero 5

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

#### ANARCHIA ALIMENTARE E DEFICIT DI VITAMINA B12

Irene Lepri

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Milano-Bicocca*

**Indirizzo per corrispondenza:** irenelepri93@gmail.com

Bambina di 5 anni di origini tunisine, che non esegue controlli abituali dal pediatra di famiglia né controlli di crescita. Da qualche settimana lamenta astenia, perdita di interesse per le attività quotidiane, inappetenza, calo ponderale (circa 2 kg), sporadica addominalgia, cefalea e dolori diffusi. Gli esami ematici prescritti dal curante evidenziano grave anemia macrocitica (Hb 3,5 g/dl, MCV 106 fL, GB 5070/mm<sup>3</sup>, PT 68.000/mm<sup>3</sup>) con componente emolitica (LDH 3400 UI/l, aptoglobina 10 mg/dl). Viene ricoverata e trasferita presso il nostro Centro per la sospetta problematica ematologica con evidenza di pancitopenia periferica (GB 3020/mm<sup>3</sup>, PTL 72.000/mm<sup>3</sup>, Hb 3,2 g/dl, reticolociti 5960/mm<sup>3</sup>, LDH 2931 U/l, test di Coombs diretto e indiretto negativi). Lo striscio periferico mostra una morfologia eritrocitaria con macrocitosi e marcata anisopoichilocitosi (presenza di schistociti, dacriociti, emazie con punteggiature basofila e con anelli di Cabot); la serie leucocitaria non evidenzia atipie.

L'anamnesi alimentare della bambina rivela una dieta estremamente selettiva: assume solo pasta, riso bianco e dolci, molto sporadicamente latticini e frutta; mai assunta carne né pesce né verdura o legumi. Inoltre appuriamo che, per ritardo del linguaggio, la bambina è seguita dal punto di vista neuropsichiatrico sul territorio per disturbo misto dell'espressione e della comprensione.

Nel sospetto di una pancitopenia megaloblastica carenziale eseguiamo il dosaggio della vitamina B12 e dei folati che risultano francamente deficitari (rispettivamente 100 pg/ml; 1,5 ng/ml). A completamento diagnostico eseguiamo ricerca del sangue occulto fecale e parassitologico delle feci, anticorpi anti-cellule parietali gastriche, tGr, parvovirus B19 in sierologia e PCR, *Helicobacter pylori* antigene fecale, TSH, tutti nella norma. Su campione pre-trasfusione di emazie concentrate vengono escluse emoglobinopatie e difetti del globulo rosso (elettroforesi dell'emoglobina, EMA binding, resistenze osmotiche eritrocitarie, test di lisi al glicerolo, enzimi eritrocitari).

Dato il **deficit grave di vitamina B12** viene appurata

l'esecuzione dello screening neonatale esteso (negativo) e dosati gli aminoacidi plasmatici e urinari e gli acidi organici (nella norma). L'elettrocardiogramma risulta nella norma, l'ecografia dell'addome non evidenzia organomegalia. Viene avviato inoltre approfondimento neuropsichiatrico che conferma il quadro comportamentale e il grave disturbo del linguaggio; la RM encefalo evidenzia ampi spazi subaracnoidei in entrambi gli emisferi cerebrali, moderata riduzione del volume del corpo calloso e lieve dubbia atrofia del verme; reperti quindi compatibili con danno neurologico da deficit di vitamina B12. Stante la diagnosi, avviamo terapia con idrossicobalamina inizialmente intramuscolo (eseguita 1000 µg/die per 5 giorni) indi orale e acido folico orale (5 mg/die); promuoviamo una sana ed equilibrata alimentazione inviandola da un dietista. Prontamente, assistiamo a una progressiva ripresa della crasi ematica con normalizzazione dell'emocromo sulle tre serie in 7-10 giorni e scomparsa dell'emolisi.

Nel follow-up la bambina ha mostrato un miglioramento nella dieta, che appare al momento varia e ricca; gli esami ematochimici risultano persistentemente stabili e nella norma con la supplementazione vitaminica in atto (acido folico 5 mg per 3 volte a settimana); prosegue inoltre il follow-up neurologico che denota un lieve miglioramento; è prevista la ripetizione della RM encefalo a distanza.

Il difetto di vitamina B12 grave su base carenziale è raro nel bambino in assenza di fattori favorenti (allattamento materno esclusivo e protratto, dieta gravemente deficitaria, gastrite atrofica nel bambino o nella madre che allatta). È ben noto l'effetto del difetto sull'emopoiesi e sullo sviluppo neuronale e sul processo di mielinizzazione. Generalmente i danni neurologici sono reversibili nel tempo soprattutto se lievi. Nel caso descritto, probabilmente il deficit si è instaurato cronicamente in tempi lunghi; ci si augura che parte almeno del ritardo cognitivo possa essere imputabile alla carenza ed essere pertanto suscettibile di un margine di recupero progressivo nel tempo.