

## MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVI

Novembre 2023

numero 9

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

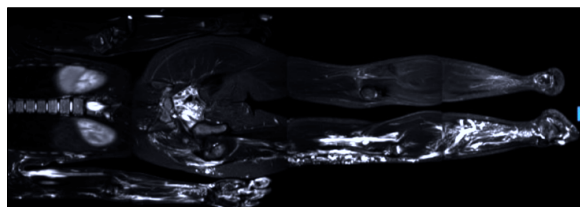
#### MALFORMAZIONI LINFOVASCOLARI? SÌ-ROLIMUS!

Arianna Catelli, Mariaelena Cantarini, Antonio Giacomo Grasso

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna*

**Indirizzo per corrispondenza:** [arianna.catelli@gmail.com](mailto:arianna.catelli@gmail.com)

Bambina nata a termine da taglio cesareo programmato per riscontro, alla RM fetale, di linfangioma cistico dell'emisoma destro. Genitori non consanguinei, in anamnesi familiare non patologie di rilievo. Nei primi mesi di vita effettua accertamenti radiologici ed endoscopici che evidenziano la presenza di malformazioni vascolari multiple a basso flusso di tipo misto, capillaro-veno-linfatiche, che coinvolgono: arto superiore destro, con segni di assottigliamento osseo a livello dell'avambraccio e delle falangi distali del secondo e terzo dito; regione mammaria destra; arto inferiore destro; muscolo grande dorsale; muscoli grande, medio e piccolo gluteo; regione vulvare. In regione addominale si riscontrano: ampio collettore venoso esteso dalla regione portale al plesso venoso emorroidario, ectasia delle vene iliache e periuterine, angectasie a livello duodenale e colico (*Figura 1*).



**Figura 1**

L'angio-RM cerebrale esclude la presenza di malformazioni vascolari in questa sede. A partire dai 3 anni di vita viene sottoposta a molteplici procedure endovascolari e chirurgiche, perlopiù demolitive: laserterapia, scleroembolizzazione e legatura della vena safena di destra; multipli tentativi di rimodellamento del terzo dito della mano

destra, asportazione della vena basilica displastica al polso destro e legatura a livello del braccio destro. Tuttavia i ripetuti interventi eseguiti apportano scarso beneficio alla qualità di vita della bambina, che riferisce persistenza del dolore, soprattutto mattutino, peggioramento del turgore della lesione e della limitazione funzionale della mano destra. Le indagini genetiche sul tessuto asportato mostrano la presenza in eterozigosi a mosaico del 2,5% di mutazione somatica del gene *PIK3CA*: E545K (c.1633G>A; p.Glu545Lys), quadro compatibile con sindrome da iperaccrescimento *PIK3CA*-correlata (PROS). Alla luce delle evidenze scientifiche esistenti, viene avviata terapia *off-label* con sirolimus al dosaggio di 1 mg/m<sup>2</sup> al giorno, con regolare monitoraggio dei livelli ematici. A due mesi dall'inizio della terapia si assiste alla scomparsa della sintomatologia algica e al miglioramento dei movimenti fini della mano destra, con netta riduzione dell'estensione e del turgore delle lesioni agli arti, reperti confermati anche alla RM di controllo. La terapia è inoltre ben tollerata dalla piccola, non si sono presentati eventi infettivi secondari né alterazioni degli esami ematochimici.

Le sindromi da iperaccrescimento *PIK3CA*-correlate costituiscono un gruppo eterogeneo di patologie caratterizzate da malformazioni linfovascolari che, in relazione alla sede e all'estensione delle lesioni, si associano a sintomi debilitanti e danni d'organo potenzialmente severi. Una corretta diagnosi molecolare e l'avvio precoce di trattamento con inibitori di mTOR consentono un miglioramento della sintomatologia e della qualità di vita dei pazienti, evitando l'utilizzo di procedure chirurgiche invasive e delle complicanze a esse associate.