

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVII

Settembre 2024

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

ANTICIPARE IL FUTURO (DI CIRCA OTTO ANNI) PER PROVARE A CAMBIARLO

Giulia Di Cataldo¹, Maria Cristina Gauci¹, Carmela Gammari¹, Federica Dierna¹,
Giulia Ferrera¹, Francesco Gambilonghi¹, Concetta Meli²

¹*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Catania*

²*Centro Screening neonatale esteso, A.O.U. Policlinico "G. Rodolico – San Marco", Catania*

Indirizzo per corrispondenza: giuliadicataldo@gmail.com

L. è un bambino nato a 38 + 4 settimane di gestazione da parto eutocico con il peso di 2.670 g dopo gravidanza normodecorsa. Il piccolo ha pianto subito e non avrebbe presentato asfissia. L'emissione di meconio è avvenuta entro le prime 24 ore. In terza giornata di vita è stato riscontrato ittero con un valore di bilirubina totale pari a 13,5 mg/dl e bilirubina diretta pari a 0,7 mg/dl; in quinta giornata la bilirubina totale era 18,3 mg/dl e quella diretta 0,7 mg/dl; in settima giornata la bilirubina totale era 17,9 mg/dl e quella diretta 0,8 mg/dl. Il cordone ombelicale è caduto a una settimana di vita. Il piccolo si è alimentato fin dalla nascita con latte di formula.

I genitori riferiscono una lontana parentela non ben specificata tra i nonni. Il padre presenta una cardiomiopatia ipertrofica e la madre una trombocitopenia essenziale, per cui ha eseguito terapia con interferone fino a un anno prima della nascita del bambino. Inoltre, in anamnesi la madre riferisce due aborti spontanei.

È stato richiamato dal Centro di screening neonatale esteso per il riscontro di ipermetioninemia. Al primo prelievo il valore di metionina era pari a 74,3 µmol e al secondo era salita a 333.

Giunge pertanto alla nostra osservazione in quattordicesima giornata di vita e durante il colloquio la madre riferisce che il piccolo mostra difficoltà nell'alimentazione in quanto presenta inappetenza (su 60 ml di latte ne prende meno della metà) e coliche gassose. Le condizioni generali

sono scadenti, il piccolo presenta colorito grigio e appare irritabile durante la visita; obiettività cardiotoracica nella norma; addome trattabile alla palpazione superficiale e profonda; fegato e milza nei limiti; alvo e diuresi riferiti regolari.

Si esegue un prelievo di controllo con riscontro di metionina 497 µmol e omocisteina 108,4 µmol/l (v.n. 0-16,2) e pertanto il piccolo viene ricoverato presso l'unità di Terapia Intensiva neonatale dove, nel sospetto di **omocistinuria classica**, inizia una dieta ristretta in metionina associata alla piridossina 50-100 mg/die, all'acido folico 10 mg/die e alla betaina 100 mg/kg/die.

Le condizioni cliniche del bambino migliorano rapidamente e ai prelievi eseguiti successivamente è stata riscontrata una notevole riduzione dei valori di metionina e omocisteina. L'omocistinuria classica è causata da un deficit variabile dell'enzima cistationina β-sintasi, che provoca l'accumulo di omocisteina e un disturbo del collagene. È una malattia progressiva che in genere si manifesta durante l'età scolare con un quadro clinico simil-Marfan, epilessia, ritardo mentale, miopia progressiva, dislocazione del cristallino, osteoporosi e tromboembolia.

Lo screening neonatale esteso, quindi, ha permesso di anticipare la diagnosi di circa otto anni e di iniziare la terapia nel primo mese di vita, anche se in letteratura non sono ancora disponibili dati sull'avvio precoce del trattamento e sui possibili effetti a distanza.