

## MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVIII

Febbraio 2025

numero 2

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

## LUPUS ERITEMATOSO SISTEMICO A ESORDIO CON EMBOLIA POLMONARE

Daria La Cognata<sup>1</sup>, Miriana Ferrigno<sup>1</sup>, Chiara Nannola<sup>1</sup>, Noemi La Loggia<sup>1</sup>, Alessandra Di Nora<sup>1</sup>, Pierluigi Smilari<sup>2</sup>, Tiziana Timpanaro<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania  
<sup>2</sup>UOC Clinica Pediatrica, AOU Policlinico "Gaspere Rodolico", Catania

Indirizzo per corrispondenza: darialacognata@gmail.com

### CASO CLINICO

Ragazza di 15 anni viene ricoverata per febbre persistente da circa 40 giorni. Anamnesi patologica remota apparentemente muta. In associazione alla febbre, trattata solo con paracetamolo al bisogno, da circa cinque settimane ha presentato sintomatologia caratterizzata da algie muscolari, astenia profonda, inappetenza. Per il persistere della sintomatologia, giungeva al Pronto Soccorso, dove è stato eseguito prelievo ematochimico con riscontro di positività anticorpale per *Chlamydia pneumoniae* e lieve anemia/leucopenia, per cui ha praticato terapia con claritromicina, con scarso beneficio clinico. All'ingresso in reparto la ragazza si presenta in condizioni generali mediocri, febbrile (TC 38,4°C), il colorito è roseo-pallido, il tempo di *refill* capillare nella norma, FC 135/bpm, con soffio sistolico 2/6 al *centrum cordis*; al torace murmure vescicolare normotrasmeso ma con evidenza di rientramenti al giugulo e sottodiaframmatici. Viene dunque eseguito ulteriore prelievo ematochimico con riscontro di lieve anemia, leucopenia e minimo rialzo degli indici di flogosi; la consulenza cardiologica riscontra "insufficienza di grado moderato della valvola mitrale, modesta iperecogenicità dei lembi con accenno a inginocchiamento del lembo anteriore". In considerazione dell'obiettività clinica suggestiva per coinvolgimento cardiopolmonare, ad approfondimento si esegue TC del collo-torace, che documenta l'assenza di lesioni espansive e la presenza di embolia polmonare, in particolare di "difetto di riempimento parziale di un ramo dell'arteria polmonare destra per il LID con trombo disposto a cavaliere tra due rami segmentari", per cui viene intrapresa terapia anticoagulante con eparina a basso peso molecolare. Giunge frattanto l'esito degli esami ematochimici eseguiti da protocollo FUO (febbre di origine sconosciuta), che mostrano un quadro di ANA positività per cui, in considerazione dell'embolia polmonare, della compromissione cardiaca, della anemia, della leucopenia, dell'età e del sesso della paziente, nel sospetto di lupus eritematoso

sistemico (LES), viene eseguito dosaggio degli anticorpi anti DNA nativo, con esito pari a > 379 (positivo se > 15), dosaggio C3 e C4 inferiori alla norma e analisi delle urine delle 24h con riscontro di proteinuria (794 mg/24h) e albuminuria.

Sulla base dei criteri EULAR (*European Alliance of Associations for Rheumatology*), viene posta diagnosi definitiva di LES. La ragazza ha quindi avviato terapia cortisonica e con idrossiclorochina, con progressivo miglioramento delle condizioni cliniche generali e della curva termica, e con risoluzione dell'anemia e della leucopenia. In relazione al quadro di embolia polmonare è stato inoltre eseguito approfondito studio dell'assetto coagulativo della paziente: l'analisi degli anticorpi anti-fosfolipidi (anticorpi anti-cardiolipina e anticorpi anti-β2 glicoproteina I) e del LAC (eseguita in due determinazioni successive) ha dato esito negativo. Lo studio dei fattori II, V e X e della proteina S libera è risultato nella norma. In conclusione, è stata confermata la diagnosi di **LES con esordio atipico** rappresentato dall'embolia polmonare, in assenza di positività per anticorpi anti-fosfolipidi.

### DISCUSSIONE

Il LES è una malattia autoimmune cronica multisistemica; tra i sintomi più comuni vi sono affaticamento estremo, dolori articolari e muscolari, febbre ed eruzioni cutanee, tra cui il caratteristico "eritema a farfalla"; in altri casi i pazienti possono sperimentare problemi renali, disturbi cardiaci o neurologici: la varietà dei sintomi è uno dei motivi per cui la diagnosi di LES può essere difficile, rappresentando una delle principali sfide diagnostiche.

Le cause del LES non sono ancora completamente chiare, ma si ritiene che siano coinvolti fattori genetici, ormonali e ambientali. La diagnosi si realizza sulla base dei criteri EULAR, che rappresentano una combinazione di esami clinici e test di laboratorio. Il LES talora si associa, ma non sempre, alla sindrome antifosfolipidica, una

condizione in cui l'organismo produce anticorpi diretti contro i fosfolipidi, componenti essenziali delle membrane cellulari, per cui si verifica uno stato protrombotico; i criteri diagnostici comprendono la rilevazione di anticorpi come gli anticorpi anti-cardiolipina e gli anticorpi anti- $\beta$ 2 glicoproteina I, insieme alla presenza di un lupus anticoagulante.

Questi *marker* non solo confermano la diagnosi di sindrome antifosfolipidica, ma possono anche aiutare a prevedere la gravità della malattia e il rischio di eventi tromboembolici. In alcuni casi inoltre il LES, pur senza positività degli anticorpi anti-fosfolipidi, è responsabile in forma isolata di fenomeni protrombotici.

In conclusione, il LES è una malattia complessa che richiede un'attenzione costante e un trattamento adeguato; questo caso è esplicativo di questa complessità e di come possa esordire anche sotto forma di embolia polmonare, pur in assenza di positività degli anticorpi anti-fosfolipidi.

#### **MESSAGGI CHIAVE**

- L'embolia polmonare come prima manifestazione LES è rara ma possibile: ciò evidenzia la complessità della malattia.

- Il LES si associa spesso alla sindrome antifosfolipidica, condizione autoimmune caratterizzata dalla presenza di anticorpi diretti contro i fosfolipidi, componenti fondamentali delle membrane cellulari, tale da provocare fenomeni protrombotici.
- Il LES è responsabile, anche in forma isolata, di fenomeni protrombotici.

#### **BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO**

- Kiriakidou M, Ching CL. Systemic Lupus Erythematosus. *Ann Intern Med* 2020;172(11):ITC81-ITC96. DOI: 10.7326/AITC202006020.
- Kokosi M, Lams B, Agarwal S. Systemic Lupus Erythematosus and Antiphospholipid Antibody Syndrome. *Clin Chest Med* 2019;40(3):519-529. DOI: 10.1016/j.ccm.2019.06.001.
- Shin JI, Lee KH, Park S, et al. Systemic Lupus Erythematosus and Lung Involvement: A Comprehensive Review. *J Clin Med* 2022;11(22):6714. DOI: 10.3390/jcm11226714.