

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVIII

Settembre 2025

numero 7

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

OCCHIO ALL'EMOCROMO... PRIMA CHE SIA TARDI

Flavia Di Noto¹, Federico Lo Meo¹, Giada Marra¹, Giuseppe Dimartino¹, Carla Gilotta¹,
Martina Genduso¹, Teresa Ferraro¹, Maddalena Allegra², Angela Guarina³, Francesca Cardella²,
Giovanni Corsello^{2,4}

¹Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Palermo

²UOC di Pediatria Generale, PO "G. Di Cristina",

³UOC Oncoematologia Pediatrica, PO "Civico", ARNAS Civico Palermo

⁴Dipartimento PROMISE "G. D'Alessandro", Università di Palermo

Indirizzo per corrispondenza: flavidinoto@gmail.com

Un bambino di 5 anni giunge alla nostra osservazione per un episodio di ematemesi e altri sintomi di accompagnamento, quali petecchie ed ecchimosi diffuse, epistassi e difficoltà respiratoria.

Dopo stabilizzazione dei parametri vitali in Pronto Soccorso (all'ingresso SpO₂ 89%, per cui è stato sottoposto a ossigenoterapia), viene ricoverato per proseguire le terapie ed effettuare approfondimenti diagnostici. In considerazione dell'anemia (Hb 7 g/dl), si rende necessaria trasfusione di emazie concentrate e, per la persistenza della sintomatologia respiratoria, prosecuzione dell'ossigenoterapia per i primi due giorni di degenza.

La madre riferisce febbre nei giorni precedenti, rinorrea, astenia e iporessia. Da un'anamnesi più approfondita apprendiamo che il piccolo è stato ricoverato, circa due mesi prima, per piastrinopenia lieve/moderata e ha eseguito agoaspirato midollare con evidenza di ipoplasia relativa aspecifica della serie megacariocitica, in assenza di atipie cellulari. In tale occasione non era stata eseguita biopsia osteomidollare.

Gli esami di laboratorio all'ingresso mostrano piastrinopenia (PLT 11.900/mmc), anemia macrocitica (Hb 7 g/dl, MCV 92,5 fl), ridotta conta reticolocitaria. Viene eseguita Rx torace che mostra ispessimento della trama reticolo interstiziale come da verosimile pneumopatia virale e suggerisce probabile presenza di bronchiectasie, sospetto che

però viene escluso con l'esecuzione della TC. Al tampone nasofaringeo rilievo di virus dell'influenza A H1/2009.

Per la condizione di emorragia cutaneo/mucosa, associata a grave piastrinopenia e anemia, e data la negatività dell'esame midollare eseguito al precedente ricovero, viene avviata terapia endovenosa con immunoglobuline (1 g/Kg/die per 2 giorni), metilprednisolone (30 mg/Kg/die per 3 giorni) e si procede con trasfusione di emazie e piastrine. La risposta laboratoristica al trattamento non è ottimale. In considerazione della persistenza di piastrinopenia, reticolocitopenia e nuova insorgenza di leucopenia (GB 2.850/mmc), si procede all'esecuzione di nuovo agoaspirato midollare e biopsia osteomidollare, il cui esito mostra citopenia trilineare in assenza di blasti, quadro compatibile con condizione di aplasia midollare.

L'esame obiettivo del paziente mette in evidenza lieve dismorfismo del I dito di entrambe le mani, confermato anche radiograficamente (*Figura*). L'associazione di citopenia trilineare, anomalie scheletriche e macrocitosi pongono il sospetto di **anemia di Fanconi (FA)**. La positività del DEB test conferma la diagnosi. Le indagini genetiche rilevano mutazione in omozigosi del gene *FANCA*. Il bambino viene affidato all'unità di Oncoematologia pediatrica per la prosecuzione delle cure e si avviano le procedure per la ricerca di un donatore compatibile di midollo osseo; il piccolo è in attesa di trapianto.



Figura. RX mano destra e sinistra; si noti l'ipoplasia a carico della falange prossimale del primo raggio di entrambe le mani. Immagine per gentile concessione della UOC di Radiologia, Ospedale "G. Di Cristina", Palermo.

DISCUSSIONE

L'anemia di Fanconi (FA) è una malattia genetica rara dovuta a un'alterazione dei meccanismi riparativi del DNA. Si manifesta con pancitopenia progressiva, insufficienza midollare, malformazioni congenite, predisposizione a tumori ematologici e solidi. La diagnosi precoce è fondamentale per avviare tempestivamente cure e follow-up oncologico. Nella FA le alterazioni ematologiche si manifestano solitamente entro il primo decennio di vita, spesso slatentizzate da *trigger* infettivi; spesso l'esordio avviene con piastrinopenia isolata, con progressione verso l'insufficienza midollare. Seppure le alterazioni fenotipiche rendano possibile una diagnosi precoce, sono presenti solo nei 2/3 dei casi e spesso sono talmente sfumate da rendere difficoltosa una loro correlazione con una condizione patologica. È di fondamentale importanza, pertanto, che tutti i bambini con citopenia trilineare e macrocitosi vengano indagati per FA, anche in assenza di tali alterazioni morfologiche, al fine di una diagnosi precoce.

Il caso insegna come una lettura attenta dell'emocromo

possa indirizzare il clinico verso accertamenti specialistici al fine di giungere alla diagnosi corretta.

La presenza di anemia macrocitica, alla quale si è associato rapidamente un quadro di citopenia trilineare, ha rappresentato quel campanello che ci ha messi in allarme ancor prima che venisse evidenziato il dismorfismo delle dita. Vogliamo infine ribadire come la diagnosi precoce sia cruciale in questi casi: la letteratura sottolinea come il trapianto di midollo osseo precoce correli con minore incidenza di tumori ematologici e con una prognosi più favorevole, seppur rimanga immutato il rischio di insorgenza di tumori solidi.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- Miorin E, Colonna F. Trombocitosi e anemia sideropenica: un caso clinico. *Medico e Bambino* 2003;22(4):258.
- Neri E, Rabusin M, Spaccini M, Zanazzo G, Tamaro P. Una strana pancitopenia: un caso di anemia di Fanconi. *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2003;6(4).