Passarella T, et al. Medico e Bambino 2025;28(9):e249-e250

DOI: 10.53126/MEBXXVIIIN249



MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVIII Ottobre 2025 numero 8

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

QUANDO LE ANEMIE SONO UNA QUESTIONE DI VITA... MINE

Tommaso Passarella¹, Erika Alboreto¹, Caterina Costagliola¹, Federica Serafino¹, Margherita Di Jorgi¹, Luca Arcuri^{1,2}, Michaela Calvillo²

¹Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DINOGMI), Università di Genova

²UOC Ematologia Pediatrica, IRCCS Istituto "Giannina Gaslini", Genova

Indirizzo per corrispondenza: tommasopassarella@gmail.com

INTRODUZIONE

L'anemia è una condizione comune in Pediatria, che talvolta può presentarsi come un'urgenza in Pronto Soccorso (PS). In queste situazioni individuare l'eziologia è fondamentale per avviare precocemente un trattamento adeguato. Presentiamo due casi di anemia macrocitica da carenza di vitamina B12 giunti alla nostra attenzione.

CASI CLINICI

Primo caso

Una bambina di 9 anni giunge in PS per artralgie e astenia da un mese. Presenta tachicardia, soffio sistolico e pallore mucocutaneo; agli esami evidenza di grave anemia macrocitica (Hb 4,3 g/dl, MCV 110,7 fl), piastrinopenia e neutropenia lievi con latticodeidrogenasi molto aumentata. In anamnesi emerge intervento di resezione intestinale perinatale per enterocolite necrotizzante. La valutazione morfologica del sangue periferico evidenza megalocitosi con cellule eritroidi e mieloidi immature, neutrofili iperlobulati e assenza di blasti. Per il quadro suggestivo viene effettuato dosaggio di vitamina B12 con riscontro di deficit (100 pg/ml, VN 191-663 pg/ml) associato a elevati livelli di omocisteina e acido metilmalonico.

Secondo caso

Una bambina di 5 anni viene trasferita da altro Centro per comparsa di sopore, acidosi metabolica e anemia grave durante episodio di gastroenterite. Ai primi esami conferma di anemia grave macrocitica (Hb 7,3 g/dl post trasfusione, MCV 103,3 fl) con reticolocitopenia, positività degli indici di emolisi, Coombs negativo, iperuricemia ed epatosplenomegalia.

Con tali dati si eseguono ulteriori esami come dosaggio della vitamina B12 e acido folico e, nel frattempo, per escludere patologia linfoproliferativa, viene effettuata valutazione midollare che non mostra aspetti atipici ma solo granulociti ipersegmentati (*Figura 1*).

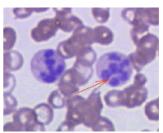


Figura 1. Striscio periferico con neutrofili ipersegmentati.

Per il quadro neurologico si richiede RM che evidenzia quadro di leucoencefalopatia con ipotrofia cerebrale (*Figura 2*). Dall'approfondimento anamnestico emerge che la bambina segue una dieta vegana e non ha mai eseguito integrazione vitaminica, dato confermato dal sopraggiunto valore di vitamina B12 (100 pg/ml, VN 191-663 pg/ml).

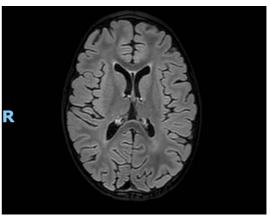


Figura 2. Risonanza che evidenzia quadro di leucoencefalopatia con ipotrofia cerebrale.

In entrambi i casi, dopo iniziale supporto trasfusionale, la supplementazione con idrossicobalamina ha determinato il progressivo miglioramento clinico e la risoluzione della citopenia (*Figura 3*).



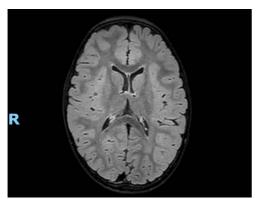


Figura 3. RM cerebrale dopo 3 mesi di terapia supplettiva.

DISCUSSIONE

Il **deficit di B12** si instaura cronicamente per carenza dall'introito alimentare o dell'assorbimento intestinale e si presenta con anemia megaloblastica associata a quadri complessi e talvolta molto gravi.

In regime d'urgenza riconoscere l'eziologia di un'anemia grave rappresenta una sfida clinica, risulta quindi fondamentale un'accurata anamnesi e una valutazione clinicolaboratoristica mirata, tenendo presente anche cause apparentemente "banali" come un deficit vitaminico.