

ANCHE UNA SEU PUÒ RAPPRESENTARE UN'EMERGENZA: STORIA DI UN CASO ATIPICO

B. Papia¹, L. Bruno¹, G. Salvo¹, C. Cilona², R. Ganci², C. Lo Pinto², N. Cassata²

¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "Giuseppe D'Alessandro",
Università degli Studi di Palermo

²U.O. di Pediatria – Ospedali Riuniti VillaSofia-Cervello, Palermo

M., 6 aa, si ricovera per vomito, diarrea ed ematochezia da tre giorni.

All'ingresso aspetto sofferente, mucose asciutte e turgore cutaneo ridotto; restante obiettività clinica nella norma. Si avvia reidratazione ev e, per il riscontro di positività degli indici di flogosi e leucocitosi neutrofila, terapia con Ampicillina Sulbactam e Amikacina. In quinta giornata di degenza miglioramento della sintomatologia intestinale ma comparsa di spiccato pallore cutaneo, dato clinico confermato dal laboratorio (Hb 6,8 g/dl), pertanto effettuata emotrasfusione; inoltre si riscontra: PLT 50.000, LDH 2141, aptoglobina indosabile, bilirubina tot/dir 2,4/0,3 mg/dl, reticolociti 3,5%, test di Coombs diretto negativo; evidenza di schistociti allo striscio periferico. Alle urine presenza di proteinuria e microematuria; creatinina e azotemia nella norma, non oligo-anuria, normali valori pressori.

Nel sospetto di una Sindrome Emolitico Uremica sono stati ricercati l'E. Coli 0157 e la Shiga Tossina, con esito negativo; attività dell'ADAMTS 13 nella norma.

Considerando la possibilità di una SEU atipica (aSEU), è stata effettuata indagine genetica per l'analisi dei geni che codificano per le proteine regolatrici del complemento (CFH, MCP, CFP, CFI, C3, THBD), con il riscontro di una mutazione a carico del gene CFH che codifica per il fattore H; inoltre è stata indagata l'attività complessiva del complemento con il CH50 (50% Haemolytic Complement), che è risultata fortemente ridotta.

Nel corso della degenza si è assistito ad una spontanea e progressiva normalizzazione dell'emoglobina, delle piastrine, dei valori dell'LDH e dell'aptoglobina; persistenza di una lieve microalbuminuria alla dimissione.

Il decorso favorevole della aSEU, l'esito dell'indagine genetica e l'associata ridotta attività complessiva del complemento ci hanno indotto a pensare ad una SEU atipica a ridotta espressività clinica, per cui ci siamo astenuti dall'avvio della terapia con Eculizumab.

Ad ogni modo il caso impone uno stretto follow-up della funzione renale (proteinuria) ed un alto livello di allerta per possibili recidive, meritevoli di suddetta terapia

RIFERIMENTO BIBLIOGRAFICO

C. Loirat et al., An international consensus approach to the management of atypical hemolytic uremic syndrome in children, *PediatrNephrol.* 2016 Jan;31(1):15-39.

PAROLE CHIAVE

SEU – Atipica - Follow-up