

ID: 134

Area Clinica

Poster

CAUSE DI MICROCITOSI IN ETÀ PEDIATRICA IN SARDEGNA

Anna Rita Denotti, Alessandra Serra, Susanna Barella

Ambulatorio Ematologia e Anemie rare, P.O. Microcitemico "A.Cao", Italia; an.den@hotmail.it

La microcitosi è definita come riduzione del Volume Corpuscolare Medio (MCV) degli eritrociti. Dipende in genere da difetti delle sintesi dell'eme o delle catene globiniche e da difetti del metabolismo del ferro. Le manifestazioni cliniche variano da totale assenza di sintomi a severa anemia ipocromica.

Poiché l'incidenza delle varie cause risente di variabili genetiche e ambientali abbiamo analizzato le cause in una coorte di bambini afferenti al nostro centro in un periodo di 24 mesi.

Sono stati inclusi nello studio tutti i bambini con microcitosi suddivisi per fasce d'età. Tutti i pazienti hanno effettuato: emocromo, HPLC dell'emoglobina, sideremia transferrina (mg/dl), percentuale di saturazione della transferrina, Zinco-Protoporfirine ($\mu\text{g/dl}$). Lo studio molecolare è stato effettuato in un ristretto sottogruppo di pazienti nei quali i test di primo livello non sono stati diagnostici.

La frequenza di microcitosi è stata di 781 casi su 3534 pazienti (22,1%).

Gli esami di primo livello hanno condotto a una diagnosi ematologica nel 91,5% dei casi. Nell'8,5% sono stati necessari esami di secondo livello (ricerca mutazioni del DNA).

Dei 781 pazienti con microcitosi, 440 (53,5%) sono risultati portatori sani di β talassemia, 277 (33,7%) portatori sani di α talassemia, 35 (4,3%) affetti da anemia sideropenica e 29 (3,8%) affetti da altre patologie: talassemia major, talassemia intermedia, malattia da HbH, sferocitosi, microdrepanocitosi, eterozigosi per HbE, piropoichilocitosi, IRIDA, anemie perinatali.

Questo studio ha confermato la grande eterogeneità delle cause di microcitosi.

Difformemente da quanto riportato in letteratura, nella nostra casistica l'anemia sideropenica non è la prima causa di microcitosi in età pediatrica. Questo è verosimilmente legato alla elevata prevalenza di alfa e beta-talassemia nella nostra regione. I nostri dati hanno rilevato, nei pazienti affetti da Anemia Sideropenica, una maggiore incidenza nelle femmine di età superiore ai 12 anni, come atteso. Il riscontro di una elevata prevalenza di cause rare di microcitosi (3,8%) può essere riconducibile alla omogeneità della popolazione sarda (isolato genetico) e anche, in piccola parte, a fenomeni migratori da aree endemiche.

In conclusione, la microcitosi è una condizione frequente in età pediatrica. Può essere fisiologica o legata a patologie di gravità variabile. È importante nella valutazione delle cause tener conto delle caratteristiche della popolazione di provenienza.