

ID: 140

Area Clinica

Poster

Parole chiave: SPLENOMEGALIA, MALATTIA DI GAUCHER, TALASSEMIA MAJOR

SPLENOMEGALIA FRA TALASSEMIA MAJOR E MALATTIA DI GAUCHER: CASE REPORT

Antonella Quarta, Maria Pia Solfrizzi, Maria Rosaria Coppi, Annamaria De Benedittis, Grazia Maria Carlucci, Antonella Carbotta, Domenico Pastore

OSPEDALE "A. PERRINO" BRINDISI, Italia- U.O.C. Ematologia e Trapianto di Midollo Osseo - U.O.S. Centro della Microcitemia- Centro Regionale di riferimento per la diagnosi e cura della Malattia di Gaucher dell'adulto; antonella.quarta@gmail.com

La malattia di Gaucher è una malattia ereditaria caratterizzata dalla carenza dell'enzima glucocerebrosidasi, un'idrolasi lisosomiale coinvolta nella degradazione dei glicosfingolipidi complessi che dunque si accumulano in diversi organi ed apparati provocando le manifestazioni classiche della malattia (epatosplenomegalia, anomalie ematologiche e scheletriche). Si descrive il caso di un paziente affetto da Talassemia Major; il paziente di sesso maschile , di anni 26 è sempre stato seguito presso il nostro centro, con inizio della terapia trasfusionale all'età di 1 mese e della terapia ferrochelante all'età di due anni. Nonostante l'ottima compliance alla terapia ferrochelante ed alla terapia trasfusionale il paziente ha sviluppato una splenomegalia di 18,5 cm. Episodi ricorrenti di algie addominali, la colecistectomia effettuata per calcolosi plurima della colecisti con coliche biliari recidivanti, la costante ipocolesterolemia con epatomegalia steatosica, il PTT allungato per deficit fattore XII di Hagemann, il costante deficit di B12 ed acido folico hanno portato alla decisione di effettuare lo screening con DBS per malattia di Gaucher .

Risultato : dosaggio glucocerebrosidasi 3,9 $\mu\text{mol/l/h}$ (v.n. $\geq 4,6 \mu\text{mol/l/h}$); dosaggio di Lyso-Gb1: 4,8 ng/ml (v.n. $\leq 4,8 \text{ ng/ml}$) e ricerca di mutazioni sul gene GBA positiva per mutazione non patologica in eterozigosi. Ex08 c.1223C>T (het) (Beutler, 1996 Walker ; 2003; Nichols 2009.

Gli studi effettuati sino ad ora hanno mostrato risultati contrastanti riguardo al significato clinico di tale mutazione ; nel nostro caso la concentrazione normale del biomarker lyso- GB1 ha portato a considerare tale mutazione non patogena nonostante la bassa concentrazione dell'enzima glucocerebrosidasi. Tuttavia risulta a nostro avviso interessante l'associazione con l'andamento clinico-laboratoristico del nostro paziente che presenta visceromegalia, anemia ed iperferritinemia non adeguatamente responsive alla terapia ferrochelante e trasfusionale in atto. Il paziente è stato inserito nel follow- up neurologico allo scopo di individuare precocemente segni di neuropatia.