



IPERFERRITINEMIA E VERSAMENTO PERICARDICO: UN CONNUBIO IMPERFETTO



G. Calderoni , G. Favia Guarnieri , D. Capodiferro , G. Ladisa , G. Scalzo ¹,
A. Filannino , M. Travascia , N. Laforgia

A.O.U.C Policlinico di Bari - Giovanni XXIII - U.O.C. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale

¹ A.O.U.C Policlinico di Bari - Giovanni XXIII - U.O.C. Cardiocirurgia pediatrica

M.R. outborn, nato a termine (39s) da parto eutocico. Peso alla nascita 3000g (NGA) da genitori non consanguinei. Gravidanza normodecorsa, DNA fetale negativo. Anamnesi ostetrica: MEF a 35s, sine causa.

E.O. all'ingresso: lievi dismorfismi facciali, aracnodattilia, capezzoli invertiti, criptorchidismo bilaterale, modesta ipotonia assiale

Esami ematochimici: iperferritinemia (1572 ng/mL), ipertransaminasemia (AST 212mg/dL, ALT 176 mg/dL)

Eco transfontanellare/RMN encefalo: asimmetria dei ventricoli laterali, dilatazione della cisterna magna, ipoplasia del verme cerebellare (grave atrofia alla RMN encefalo)

Eco addome: fegato aumentato di volume con aspetto diffusamente iperecogeno; reni aumentati di volume con scarsa differenziazione cortico-midollare

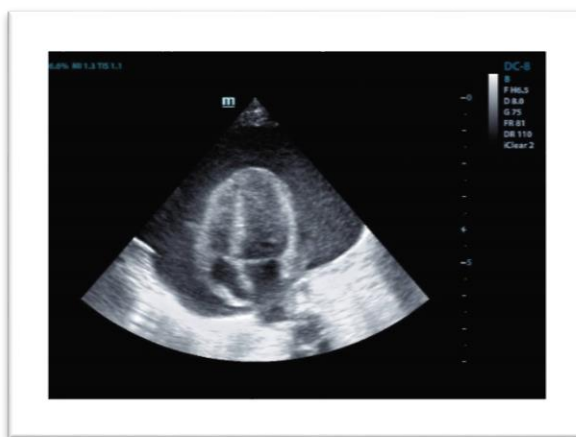
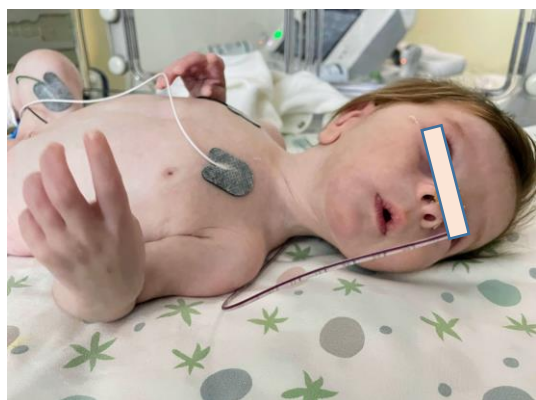
Ecocardiografia: versamento pericardico circumferenziale persistente

Diagnosi differenziale

- Emocromatosi neonatale: biopsia ghiandole salivari minori nella norma
- Sindrome di Prader Willi: assenza di mutazioni specifiche
- CDG 1 (Congenital Disorders of Glycosylation 1): eterozigosi composta di due varianti missenso del gene PMM2 sul braccio corto del cromosoma 16

Decorso clinico:

Difficoltà di alimentazione, diarrea cronica, aumento del versamento pericardico non responsivo a terapia farmacologica. Effettuata pericardiocentesi e posizionato drenaggio pericardico a permanenza. Exitus a 100 giorni di vita per CID e MOF.



CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION

Alterazione degli enzimi della glicosilazione proteica. Ereditarietà AR o X-linked

- Segni di sospetto: failure to thrive, alterazioni SNC, dismorfismi (capezzoli invertiti!), iperferritinemia, cardiomiopatia ipertrofica o dilatativa con versamento pericardico
- Trattamento: solo sintomatico
- Forma ad esordio neonatale: prognosi peggiore con exitus nel primo anno di vita

