

TITOLO: Descrizione di un caso clinico: Deficit di ADA2 e infarto renale

PRIMO AUTORE: Camilla , Celani

AUTORI: Camilla , Celani

TELEFONO: 349/8530778

FAX:

Email: camillacelani@hotmail.it

DIPARTIMENTO/OSPEDALE: Sapienza Università di Roma, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù'

TESTO:

Negli ultimi anni la letteratura scientifica ha posto particolare interesse alla descrizione di una nuova patologia genetica caratterizzata da un coinvolgimento infiammatorio e vascolare: il deficit di ADA2. I primi autori a descrivere il complesso spettro fenotipico legato alla mutazione del gene CECR1, codificante per la proteina ADA2, sono stati Elkan e Zhou. Tali studi hanno permesso di evidenziare il ruolo della proteina ADA2, meno conosciuto rispetto all'ADA1, e di suggerire una sua probabile implicazione nei meccanismi che regolano l'integrità endoteliale e la differenziazione dei leucociti. La compromissione vascolare nel deficit di ADA2 è stata descritta prevalentemente sotto forma d'infarti lacunari cerebrali, poliarterite nodosa e vasculite dei piccoli vasi. Scopo dello studio: descrivere un caso di deficit di ADA2 giunto alla nostra osservazione, evidenziandone i segni e sintomi e suggerendo nuove prospettive diagnostiche. Caso clinico: ragazzo di 13 anni giunto alla nostra osservazione con sintomatologia clinica caratterizzata da livedo reticularis, dolori addominali ricorrenti, diarrea, epatosplenomegalia, ipertensione arteriosa, febbre persistente prevalentemente serotina e dolori articolari con tumefazioni delle piccole articolazioni delle mani. A tale quadro si aggiungeva in seguito encefalopatia ipertensiva confermata alla RMN. Si decideva quindi di effettuare l'analisi molecolare del gene CECR1 con evidenza di due varianti in eterozigosi: Leu249Pro e Pro344Leu. Il ragazzo iniziava quindi terapia con anti-TN?. Ai controlli successivi, abbiamo assistito ad una graduale normalizzazione del quadro cutaneo con scomparsa della febbre, tuttavia i valori pressori del nostro paziente risultavano persistentemente elevati, nonostante l'incremento della dose della terapia antiipertensiva. Ad un controllo TC renale, per approfondimento strumentale del quadro ipertensivo, si evidenziava la presenza di reni "a profili irregolari con aree ipodense triangolari a base corticale ed apice ilare" possibili espressioni di aree esituali su base vascolare. In conclusione, attraverso la descrizione del nostro caso di deficit di ADA2, vogliamo segnalare il possibile coinvolgimento vascolare anche del rene, mai descritto in letteratura. Il nostro caso conferma ancora la stretta connessione esistente tra mutazione del gene CECR1 e vasculopatie, estendendo il campo dell'espressione fenotipica e delle strategie diagnostico-terapeutiche.

Abstract per il Congresso

che si terrà il a ,
presso