



CASO CLINICO

Irene Motta

Centro Malattie Rare

Università degli Studi di Milano

Fondazione Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico

Milano

Cosa c'è di nuovo per trattare l'anemia – Milano 20 Aprile 2016

Anamnesi

- ♀, 32 aa (1984)
- **Anemia microcitica di ndd**
- Nel 2008 primo riscontro di bassi valori Hb, assunzione di Folina e Ferrograd (ben tollerata, ma interrotta)
- Irregolare assunzione di composti a base di ferro.
- Numerosi riscontri di bassi valori di Hb

Anamnesi familiare

Padre (Milano), 73 anni cardiopatico,
pregressa PTCA

Madre (Puglia), deceduta a 59 anni per K
vie biliari, nota per anemia, DM

Una sorella e 2 fratelli in abs

Familiarità positiva per patologia cardio-
circolatoria (padre), glico-metabolica
(madre) e neoplastica (madre).

Anamnesi fisiologica

- Attività lavorativa: impresa di pulizie.
- Menarca all'età di 10 anni. Dismenorrea, mestruazioni normali per intervallo e durata, **flusso molto abbondante**. No gravidanze
- Dieta varia e regolare. **Dispepsia** con **gonfiore** addominale postprandiale e al risveglio.
- Diuresi e minzione nella norma. **Alvo tendenzialmente diarroico** (alcuni giorni scariche frequenti), riferisce occasionale riscontro di **ematochezia**.

Prima visita CAC 23/03/16

EO

Cute molto pallida, cerea PA 95/75, FC 96r

Obiettività toracica nella norma.

Toni cardiaci validi, tachicardici

Addome meteorico, trattabile, non dolente,
dolorabile in ipocondrio dx, OI non
palpabili, peristalsi presente.

Non edemi declivi

Esami ematochimici precedenti

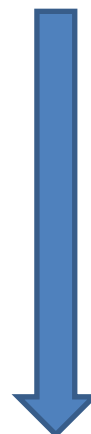
	04/2014 Altro PS	01/2016 Altro PS	11/02/16 Altro PS
Hb (g/dl)	7.5	5.8	6.7
MCV (fl)	65	65.3	62
GR (n/mm ³)	4230000	3430000	



**Ferlixit 3 inf/ev
STOP x reazione
vescicolo-
papulosa**



**VZV – ricovero in
malattie infettive**



Trasfuse 2U EC

Approfondimenti presso il ns centro

	04/2014 PS Lodi	01/2016 PS Lodi	11/02/16 PS Lodi	23/03/2016 Ns centro
Hb (g/dl)	7.5	5.8	6.7	8.1
MCV (fl)	65	65.3	62	70.8
GR (n/mm ³)	4230000	3430000		4070000
Ret (n/mm ³)				29000
PLT (n/mm ³)				333000
GB (n/mm ³)				10410
N (n/mm ³)				7860
Bil tot (mg/dl)				0.21
LDH (U/l)				154
Aptoglobina (30-200 mg/dl)				39
Sideremia (mcg/dl)				16
Ferritina (ng/ml)				4
Transferrina (mg/dl)				310
Sat transferrina (%)				3

Ipotesi diagnostiche

- Metrorragie
- Perdite GI
- Dieta
- Malassorbimento



Approfondimenti presso il ns centro

Folati: 1.8 ng/ml (v.n. 4.6-18.7)

Vit B12: 231 pg/ml (v.n. 191-663)

REFLEX TEST

IgA Totali: 718 (v.n. >15 mg/dl)

IgA anti-Transglutaminasi >128 (v.n. 0-7 U/ml)

IgA anti-Endomisio: POSITIVO

Diagnosi di celiachia

Ab anti-
Transglutaminasi ✓

Istologia duodenale ✓



CELIACHIA



Sierologia
Positiva
&
Istologia
Normale

Pazienti già in dieta
senza glutine

Atrofia villosa
&
Sierologia Negativa

Diagnosi di celiachia

Malattia celiaca



**Sierologia
Positiva
&
Istologia
Normale**

**Conferma
sierologia
HLA DQ2/DQ8
Follow up**



**Pazienti già in dieta
senza glutine**

**GLUTEN
CHALLENGE**



**Atrofia villosa
&
Sierologia Negativa**

**HLA DQ2/DQ8
Diagnosi
differenziale di
atrofia villosa**

Terapia

- Ferrograd 2 cp al giorno per 15 gg, 1 cp al giorno per 3 mesi
- Folina 5 mg 1 cp al giorno
- Dieta senza glutine

26/04 p.v. in programma EGDS

Anemia sideropenica e celiachia

.....IN PAZIENTI CON ANEMIA SIDEROPENICA

- 6-14% ha la celiachia
- Tra questi il 60% non ha sintomi GI

.....IN PAZIENTI CON CELIACHIA

- 50% adulti sono anemici
- >70% ha sideropenia
- Anemia sideropenica è il solo sintomo nel 20%

GRAZIE!