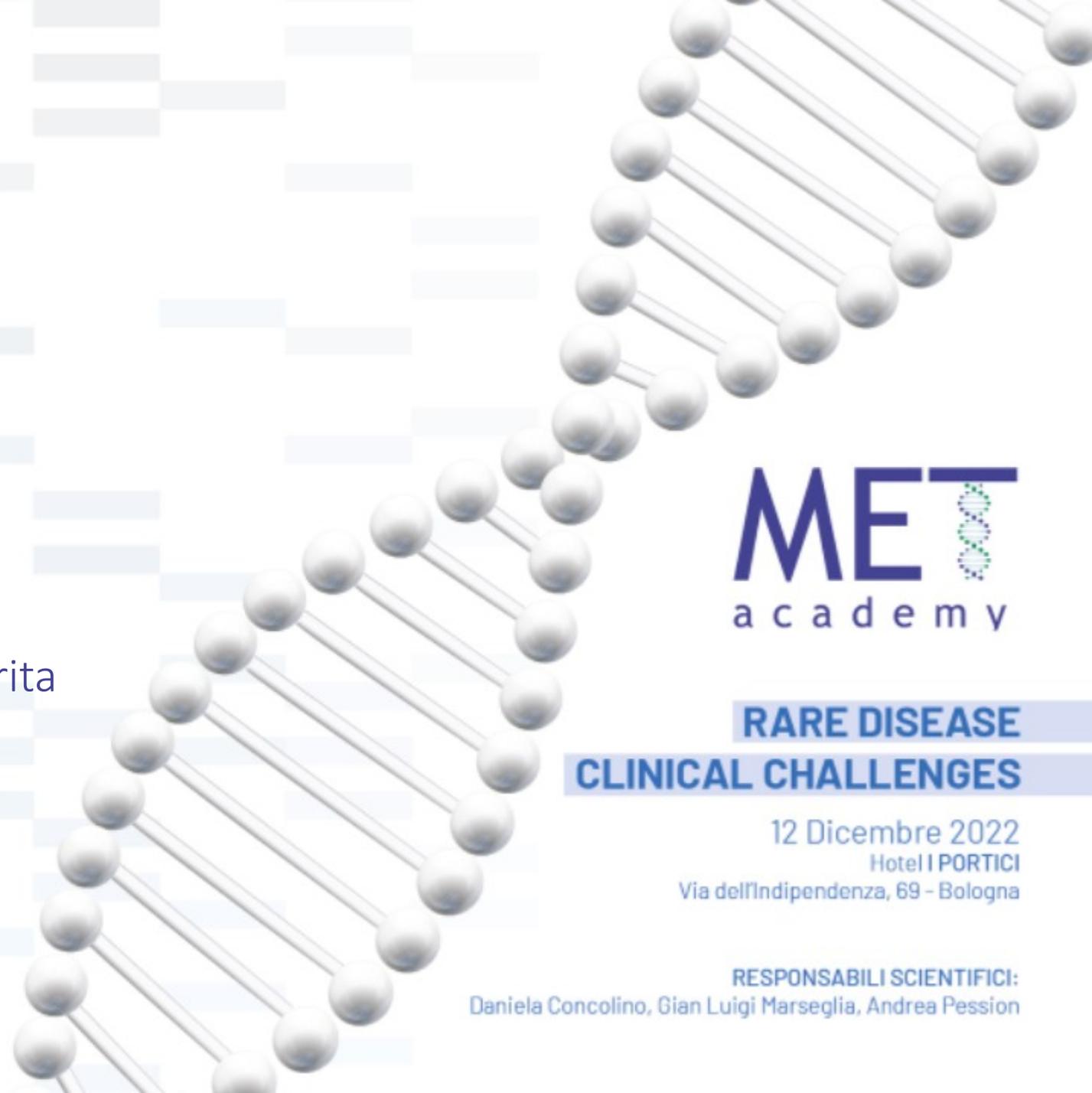


Caso Clinico

Carlotta Rubino
Ospedale Infantile Regina Margherita
Torino

Università degli Studi di Torino



ME
academy

**RARE DISEASE
CLINICAL CHALLENGES**

12 Dicembre 2022
Hotel I PORTICI
Via dell'Indipendenza, 69 - Bologna

RESPONSABILI SCIENTIFICI:
Daniela Concolino, Gian Luigi Marseglia, Andrea Pession



P. 10 anni giunge in PS per febbre

Esordio dei sintomi 7 giorni prima
La mamma riferisce che è il 4° episodio di febbre negli ultimi tre mesi
Gli ultimi due episodi erano associate a dolore addominale, in assenza di vomito e diarrea

Anamnesi personale: Nato a termine da gravidanza normodecorsa. PN 3260 g. Accrescimento staturale-ponderale di norma, neurosviluppo di norma. Frequenta le scuole elementari con buon profitto. Vaccinato come da calendario.

Anamnesi patologica remota: un ricovero all'età di 3 anni per polmonite. Nell'ultimo anno ha lamentato dolori generalizzati migranti con parziale risposta a paracetamolo.

Anamnesi familiare: genitori di origine italiana, non consanguinei, una sorella in buona salute

All'esame obiettivo



- Peso 25 kg Statura 128 cm
- Tc 38.5°C, PAO 100/65 mmHg, FC 100/min, eupnoico, FR 28 apm
- Vigile, orientato e collaborante
- Cute calda, non cianosi, non rash evidenti
- EOP: MV omogeneamente trasmesso su tutti gli ambiti, non rumori aggiunti
- EOC: Toni validi, ritmici, soffio sistolico 1/6
- EOA: Addome simmetrico, non distensione, non epatosplenomegalia, non masse
- Non linfonodi palpabili. Faringe e otoscopia di norma.
- Non segni di artrite.
- Non deficit neurologici.

Viene ricoverato per gli accertamenti del caso

WORK UP DIAGNOSTICO DELLA FUO

+Anamnesi

Non viaggi recenti, non assunzione di farmaci particolari salvo paracetamolo. Nega contatti con animali.

+ Osservazione giornaliera

+ **SOSPENSIONE** di tutte le **TERAPIE NON ESSENZIALI**

WORK UP DIAGNOSTICO DELLA FUO

Esami di primo livello

Emocromo con striscio

WBC 11.400/mmc (N 65%, L 30%); Hb 11,8 g/dL, MCV 74 fL; PLTs 410.000/mm³.
Striscio negativo per blasti

Indici di Flogosi

PCR 3 mg/dL (n < 0.5), VES 30 mm/h (n < 15),
fibrinogeno : 415 mg/dL (n 150-400), ferritina 30 ng/mL (n 7-140)

Chimica di Base

LDH : 300 U/L (n 120-330)

Esame urine

Nella norma

WORK UP DIAGNOSTICO DELLA FUO

Esami di primo livello

Emocoltura

Negativa

Urocoltura

Negativa

Rx Torace

Nella norma

WORK UP DIAGNOSTICO DELLA FUO

Esami di secondo livello

PPD e Quantiferon

Negativi

Sierologie per CMV ed EBV e sierologia Widal Wright

Negative

Ecocardiografia

Nella norma, salvo lieve insufficienza mitralica

Ecografia addome

Nella norma

Colturale feci, parassitologico e calprotectina

Negativa

Esami di terzo livello

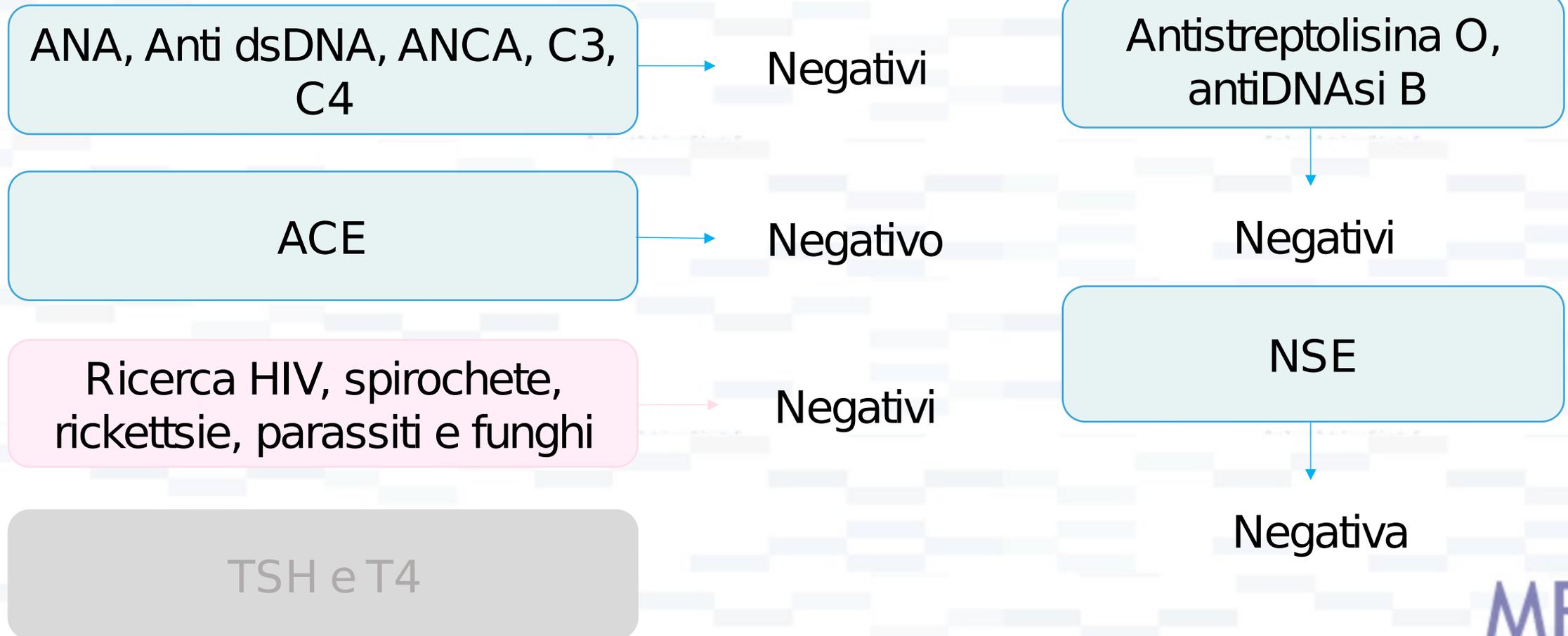
- TC massiccio-torace-addome-pelvi
- PET
- Agoaspirato midollare
- Ecocardiografia transesofagea
- Elettroforesi delle sieroproteine

Esami di terzo livello

- TC massiccio-torace-addome-pelvi
- PET
- Agoaspirato midollare
- Ecocardiografia transesofagea
- Elettroforesi delle sieroproteine

WORK UP DIAGNOSTICO DELLA FUO

Esami di terzo livello in base alla clinica



CAUSE DI FUO

Infezioni localizzate o sistemiche	50%
Malattie infiammatorie	20%
Malattie Oncologiche	10%

Infezioni localizzate o sistemiche

Ascessi

Infezioni batteriche (M. tuberculosis, B. henselae, S. typhi)

Infezioni localizzate/d'organo (IVU, Polmonite)

Infezioni da spirochete (B. burgdorferi – Malattia di Lyme)

Infezioni da funghi

Infezioni da rickettsie

Virus (CMV, EBV, HIV)

Infezioni parassitarie (Toxoplasma gondii, Toxocara canis, Leishmania donovani complex)

Malattie Infiammatorie

Artrite idiopatica giovanile

Lupus Eritematoso Sistemico

Malattia di Kawasaki

Granulomatosi con Poliangiite (ex Wegener)

Dermatomiosite giovanile

Malattia di Behcet

Malattie Oncologiche

Leucemie e linfomi

Istiocitosi a cellule di Langherhans

Tumore di Wilms

Neuroblastoma

Mixoma atriale

« FUO classica con almeno due episodi di febbre con un intervallo libero di almeno 2 settimane con apparente remissione della patologia causativa e normalizzazione della sintomatologia. »

L'intervallo libero può variare da settimane ad anni.

In questo caso incidenza maggiore della categoria "altro"

FUO
RICORRENT
I O
EPISODICHE

Altro

Malattie autoinfiammatorie sistemiche

IBD

Malattia di Fabry

Drepanocitosi

Ipertiroidismo

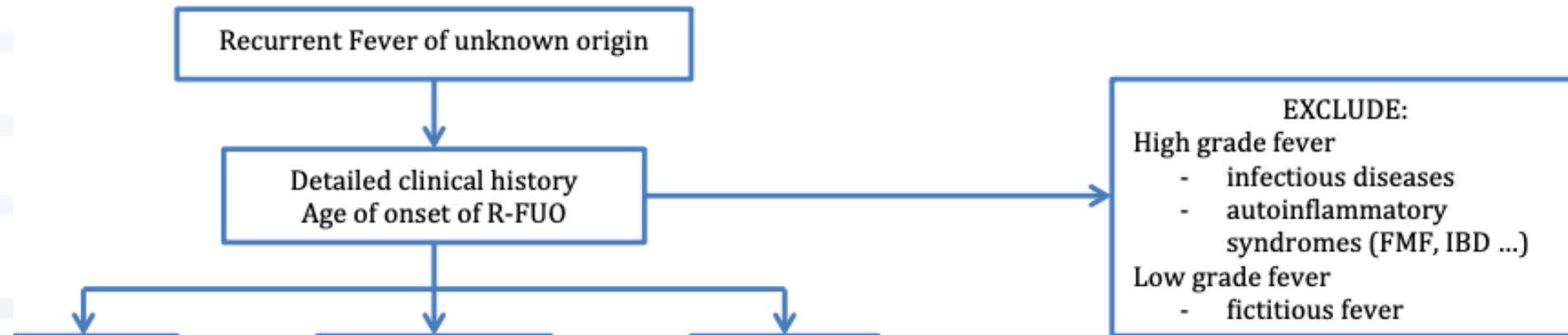
Febbre indotta da farmaci

Febbre fattizia (Munchausen, Munchausen by Proxy)

Recommendations for the inclusion of Fabry disease as a rare febrile condition in existing algorithms for fever of unknown origin

Raffaele Manna¹ · Roberto Cauda² · Sandro Feriozzi³ · Giovanni Gambaro⁴ · Antonio Gasbarrini⁵ · Didier Lacombe⁶ · Avi Livneh⁷ · Alberto Martini⁸ · Huri Ozdogan⁹ · Antonio Pisani¹⁰ · Eleonora Riccio¹⁰ · Elena Verrecchia¹ · Lorenzo Dagna¹¹ · International Panel for RARE recurrent FUO-IPRAFUO

Received: 7 November 2016 / Accepted: 27 June 2017 / Published online: 19 July 2017
© SIMI 2017

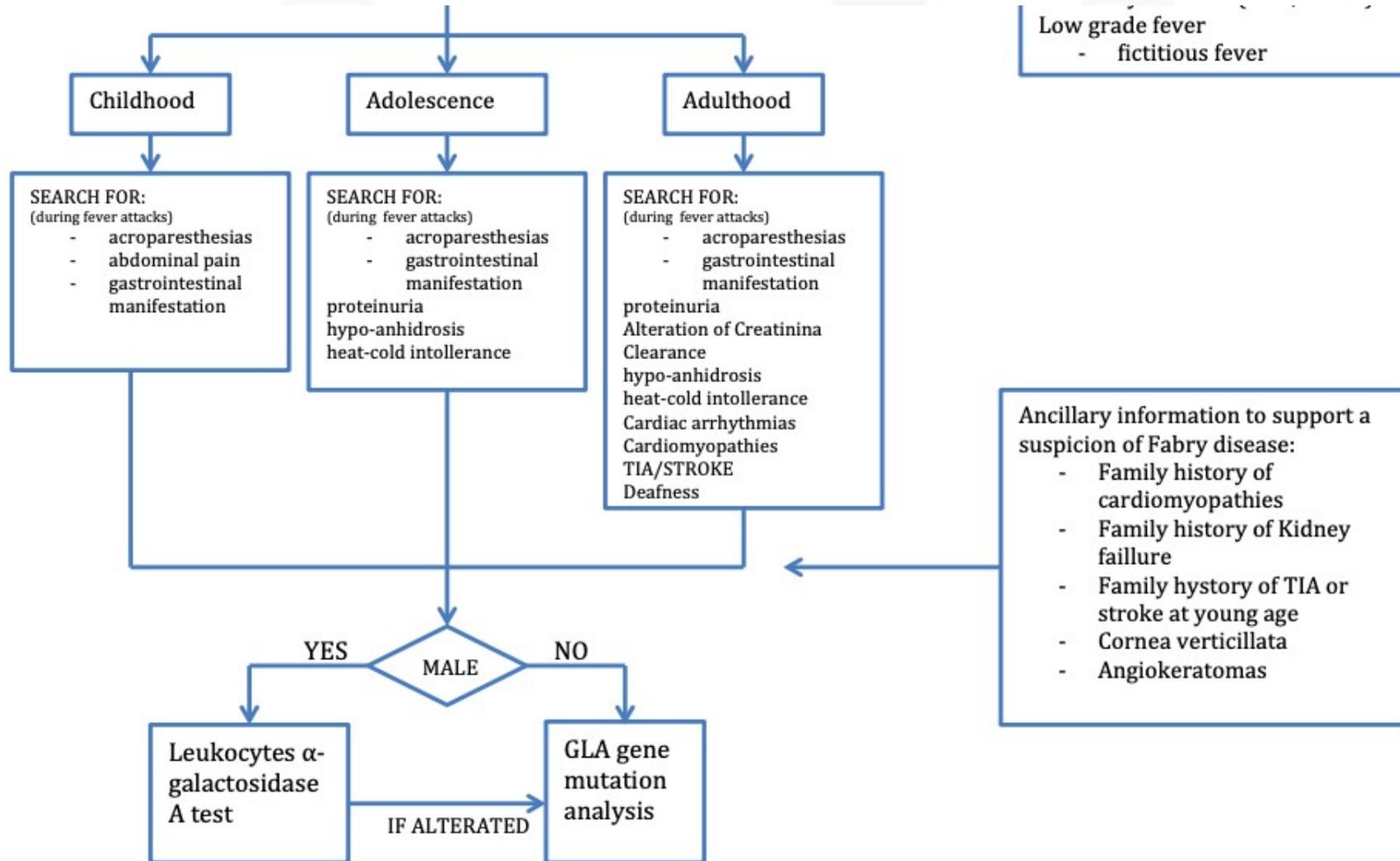




Recommendations for the inclusion of Fabry disease as a rare febrile condition in existing algorithms for fever of unknown origin

Raffaella Maana¹, Roberto Cauti², Sandro Ferlinzi³, Giovanni Gambaro⁴, Antonio Gasbarrini⁵, Didier Lacombe⁶, Avi Livneh⁷, Alberto Martin⁸, Huri Ozdogan⁹, Antonio Pisan¹⁰, Eleonora Riccio¹¹, Elena Verrecchia¹, Lorenzo Dagna¹² · International Panel for Rare recurrent FUO-IPRAFUO

Received: 7 November 2016 / Accepted: 27 June 2017 / Published online: 19 July 2017
© SMI 2017



WORK UP DIAGNOSTICO DELLA FUO RICORRENTE

Analisi gene MEFV

Negativo

Analisi gene MVK +
acidi organici urinari
per acido mevalonico

Negativo

Attività **alfa-galattosidasi**

≤ 0.1 nmol/h/ml

WORK UP DIAGNOSTICO DELLA FUO RICORRENTE

Attività alfa-
galattosidasi

<0.1 nmol/h/ml

Livelli Lyso Gb3

75 ng/ml (Vn <2)

Analisi Molecolare GLA

c.317 del 11 (ex 2)

Diagnosi di malattia di
Fabry classica



**GRAZIE PER
L'ATTENZIONE!**