

IRCCS POLICLINICO SAN MATTEO - PAVIA
CLINICA MEDICA III
Direttore Prof. Carlo L. Balduini
STRUTTURA SEMPLICE EMOSTASI E TROMBOSI
(Responsabile Prof.ssa Gamba – Tel. 0382-502560)
LABORATORIO DI FISIOPATOLOGIA DELLE PIASTRINE
(Responsabile Prof. Carlo L. Balduini–Tel. 0382-502688)

Pavia, 14.5.2014

PAZIENTE: Irina Maria ALDEA

Indirizzo: Romania

Tel: 3881732403

Medico proponente: Pediatria OSM

Anamnesi familiare: madre con retinite pigmentosa e in anamnesi 4 eventi cerebrovascolari di natura ischemica microvascolare (il primo nel 2011 a 33 anni circa), trattata con aspirina prima (poi sospesa per ecchimosi e porpora) e con acenocumarolo poi (non lo assume da due settimane per difficoltà logistiche). Gli ultimi due episodi sono occorsi in corso di terapia anticoagulante. Non storia di tromboembolismo venoso. Non poliabortività.

Motivo della visita e anamnesi personale: nata alla 36^o settimana di gestazione, peso 2750 g. normale accrescimento staturò-ponderale. A novembre 2013 riferito episodio di emiparesi sinistra in Romania con diagnosi di ischemia cerebrale acuta (manca documentazione): in tale occasione riscontro di omozigosi FV Leiden. Il 29.4.2014 accesso in PS presso la nostra Fondazione per cefalea, vomito, epistassi destra: esame neurologico nella norma. Parametri nella norma. Cefalea regredita dopo due giorni di degenza in assenza di terapia specifica. Paziente normotesa.

Fattori di Rischio trombotico: omozigosi fattore V Leiden, familiarità per eventi cerebrovascolari acuti in giovane età.

Esami ematochimici: nella norma i principali esami (funzione d'organo, CK, elettroforesi sieroproteica, elettroliti, colesterolo, glucosio, PCR, emocromo, aPTT, PT, LAC, anticorpi anti b2 GPI e anticorpi anticardiolipina, proteina C ed S, A2 antiplasmina, plasminogeno, inibitore attivatore plasminogeno, mutazione fattore II); omozigosi fattore V Leiden; D Dimero 678. Omocisteina nei limiti della norma (esame eseguita in Romania in data 9.12.2013).

Esami strumentali: EEG 29.4.2014 (attività basale compresa in banda alfa occipitale che a destra assume talvolta l'aspetto aguzzo e subisce lievi rallentamenti. Reazione d'arresto positiva. Si registra il sonno con elementi fusali e complessi K simmetrici. Non aspetti di tipo parossistico. Tracciato che nel complesso evidenzia lieve asimmetria di lato in assenza di parossismi. TSA 30.4.2014 (nella norma). Ecocardiogramma TT 30.4.2014 (nella norma).

Terapia in atto: ha assunto aspirina 150 mg per tre giorni, sospesa a domicilio dopo comparsa di rash cutaneo.

CONCLUSIONI

La bambina presenta mutazione omozigote per Fattore V Leiden, la quale rappresenta un fattore di rischio maggiore indipendente per lo sviluppo di eventi cerebrovascolari o tromboembolici gravi e in età precoce. Tuttavia, non si possono escludere anche altri fattori di rischio concomitanti di natura genetica dominante, che andranno valutati più approfonditamente alla prossima visita neurologica, già in programma.

Utile eseguire quanto prima, nella figlia, una angio-risonanza magnetica per escludere leucoencefalopatia o malformazioni vascolari di altra natura.