

Malformazioni arterovenose polmonari e malattia di Rendu-Osler: un caso clinico

V. Andreottola, B. Caporotondi, R. Canicatti, T. Bellini, M. Bustaffa, E. Piccotti

Introduzione:

Le malformazioni arterovenose (MAV) rappresentano una patologia vascolare rara, caratterizzata dalla presenza di anomalie vascolari polmonari. Un disturbo ereditario associato alle MAV è la malattia di Rendu-Osler, chiamata anche telangectasia emorragica ereditaria (HHT), patologia autosomica dominante con incidenza di 1:5.000-8.000.

La HHT è causata da mutazioni in geni coinvolti nella segnalazione del fattore di crescita endoteliale, con sviluppo di teleangectasie e MAV in polmoni, cervello, fegato e mucose. Le teleangectasie mucosali sono comuni e causano episodi ricorrenti di epistassi e sanguinamenti gastrointestinali, mentre le MAV polmonari determinano shunt arterovenosi con complicanze respiratorie.

Caso clinico:

Briana, 10 anni, accedeva in PS per tosse persistente e vomito con striature ematiche, in apiressia. Presentava SaO₂ < 92%, poco responsiva a ossigenoterapia. Gli esami ematochimici risultavano nella norma. La POCUS evidenziava versamento pleurico sinistro anecogeno con sottostante addensamento/atelettasia polmonare, mentre una FOCUS escludeva versamento pericardico. Veniva quindi ricoverata per eseguire ulteriori approfondimenti. La TC torace rivelava presenza di plurime MAV ectasico-aneurismatiche, ubiquitarie, di dimensioni variabili. Un'ecografia addominale escludeva anomalie degli organi ipocondriaci. La coltura dell'espettorato risultava negativa, mentre la RT-PCR su tampone nasale risultava positiva per *Bordetella pertussis*.

Sulla base della familiarità per epistassi, dell'epistassi cronica e della presenza di MAV polmonari (criteri di Curacao), veniva posto il sospetto di HHT ed avviata analisi genetica per mutazioni causative, tutt'ora in corso. La paziente veniva dimessa dopo 8 giorni con intervento programmato per embolizzazione delle MAV, per ridurre il rischio di complicanze respiratorie e sanguinamenti.

Conclusione:

Questo caso evidenzia l'importanza di considerare la HHT nelle diagnosi differenziali di tosse persistente ed insufficienza respiratoria nei bambini. La gestione multidisciplinare, con interventi di imaging mirati ed embolizzazione, è cruciale per ottimizzare gli esiti nei pazienti con MAV polmonari. Ulteriori studi sono necessari per valutare l'efficacia a lungo termine di queste strategie terapeutiche nei bambini affetti da HHT.