



**UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI TRIESTE**

Un caso di citopenia autoimmune nell'adulto

Dott. Emanuele Chiara

SS Reumatologia e Immunologia – SC Medicina Clinica, Ospedale
Universitario Cattinara, Trieste

Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute,
Università degli Studi di Trieste



A.A. ♀ 78 anni

Anamnesi familiare

Non familiarità per malattie autoimmuni sistemiche.

Anamnesi fisiologica

Alvo e diuresi regolari, non abitudine tabagica/potus.

Anamnesi patologica remota

- MASLD
- Ipertensione arteriosa, dislipidemia e obesità
- Tiroidite di Hashimoto
- Pancitopenia cronica in FU ematologico
- Recente intervento chirurgico per ernia ombelicale complicato da infezione della protesi

Anamnesi farmacologica

- Ramipril 5 mg
- Atorvastatina/ezetimibe 10/10 mg
- Eutirox 75 mcg
- ASA 100 mg



Visita reumatologica

Motivo della visita: riscontro di positività ANA e LAC.

Anamnesi patologica prossima

- Astenia e dispnea da sforzo in progressivo aumento negli ultimi due anni
- Edemi declivi insorti da circa 6 mesi
- Comparsa di xeroftalmia ingravescente negli ultimi mesi
- Lievi artralgie infiammatorie persistenti in assenza di artrite
- Livedo arti inferiori





Esami di approfondimento 1

Emocromo con formula: Hb 9 g/dL, Gb 2.001/mm³ (N 1.110/mm³, L 700/mm³), PLT 97.000/mm³

Funzione epato-renale: AST e ALT nella norma, gamma-GT e ALP nella norma, bilirubina in range, creatinina 0,71 mg/dL, esame urine indifferente, proteinuria delle 24h in range fisiologico.

Elettroforesi delle proteine sieriche e indici di flogosi: ipergammaglobulinemia policlonale (30%), PCR 4,5 mg/dL, VES 77 mm/h

Coagulazione: PT, aPTT e fibrinogeno nei limiti.

Autoimmunità: ANA 1:1280 pattern omogeneo, anti-ENA presenti (anti-SSA/Ro52 ad alto titolo), anti-dsDNA positivi (60 UI/mL), anti cardiolipina e anti-Beta2GPI positivi (IgM ad alto titolo) e LAC presente. C3 e C4 ridotti.



Esami di approfondimento 2

- **Studio anemia:** assetto marziale, B12 e folati nella norma, **LDH 400 UI/L, aptoglobina consumata, test di Coombs diretto +.**
- **Visita oculistica con Schirmer test:** rilievo di xeroftalmia oggettiva (< 5 mm in 5 min)
- **Ecografia delle ghiandole salivari:** aree ipoecogene con disomogeneità ascrivibili a scialoadenite cronica.
- **Visita cardiologica:** non elementi per patologia cardiaca.
- **Test per misurazione espressione ISGs (SIGLEC-1):** presente in notevole quantità.

Facciamo il punto

- **Pancitopenia** progressiva di ndd con segni emolisi
- **Multiple positività autoanticorpali + consumo complemento + ipergammaglobulinemia** policlonale
- **Xerostomia** oggettiva + scialoadenite cronica
- **Livedo** reticularis
- **Artralgie infiammatorie**
- Modesto incremento VES con PCR negativa ma elevata infiammazione interferonica
- Già escluse cause ematologiche/carenziali

Diagnosi di LES con
overlap SjS, carrier aPLs





Terapia

- **Anifrolumab** 300 mg ev ogni 4 settimane: anticorpo selettivo diretto contro il recettore dell'interferone alfa di tipo I (IFNAR1), efficacia su manifestazioni cutanee, articolari ed ematologiche nel LES.

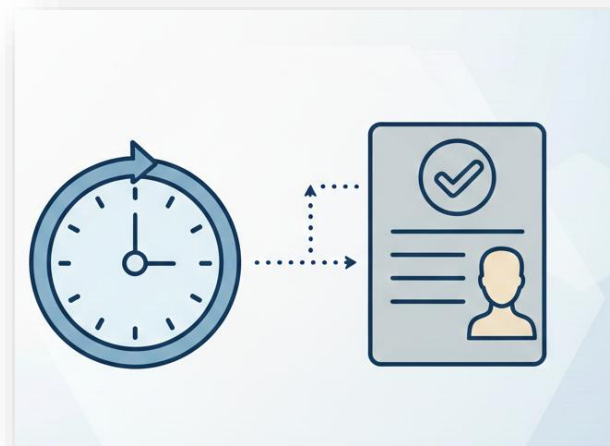
Vantaggi: pochi effetti avversi, basso rischio infettivo (eccetto VZV → eseguita vaccinazione prima dell'avvio).

✓ Utilizzo in paziente anziana con comorbilità e recente complicanza infettiva maggiore.

- **Sostituti lacrimali** per la xeroftalmia

Follow-up

- Controlli periodici seriatim prima delle infusioni del farmaco in ambulatorio terapeutico
 - Iniziale risalita dei valori di Hb, Gb e PLT
- Stabilità clinica e miglioramento delle artralgie
 - Rivalutazione SIGLEC-1 dopo la terapia





Take home messages

- **L'esordio di una connettivite in pazienti anziani (> 60 anni)** è infrequente, ma possibile.
- Alcuni **segni e sintomi sfumati** possono non essere riconosciuti, portando a un significativo **ritardo diagnostico**.
- **Esami di laboratorio** (anche di 1° livello) aiutano il clinico nell'indirizzare il paziente a **visita specialistica**.
- Ad oggi esistono **varie opzioni terapeutiche** oltre agli immunosoppressori tradizionali.
- È importante un'adeguata scelta terapeutica che consenta di **minimizzare gli effetti avversi** (soprattutto infezioni) in pazienti con plurime comorbidità.