



ISTITUTO GIANNINA GASLINI

DIREZIONE SCIENTIFICA
DIREZIONE SANITARIA
CONTROLLO di GESTIONE e SERVIZIO QUALITA'

Condivisione di protocolli aziendali

Inquadramento Diagnostico delle Anemie in Pediatria

Coordinatore C. Dufour

Responsabile U.O.S. Ematologia clinica e di laboratorio

C. Dufour M. Calvillo, M. Miano

IRCCS Gaslini

30 Giugno 2009

La presentazione prevede di affrontare brevemente in successione i seguenti aspetti:

- Definizione di anemia
- Inputs dall' emocromo
- Classificazione delle anemie
- Iter diagnostico delle forme più comuni in Pediatria
- Anemie più frequenti per fascia di età

ANEMIA

definizione

Hb < 13.5 g/dl nel neonato

Hb < 10. g/dl alla fine del 1° mese

Hb < 9.5 g/dl dal 3° al 6° mese

Hb < 11 g/dl da 7 mesi alla pubertà

Hb < 13 g/dl maschio adulto

Hb < 12 g/dl femmina adulta

Inputs dall' emocromo

Indici eritrocitari

MCV = Volume Corpuscolare Medio:

valori medi nelle varie età pediatriche 76 - 84 fl

Definisce "la citosi"

MCH = Emoglobina Corpuscolare Media:

valori medi nelle varie età pediatriche 26 - 28 pg

Definiscono
la "cromia"

MCHC = Concentrazione Corpuscolare Media di Emoglobina:

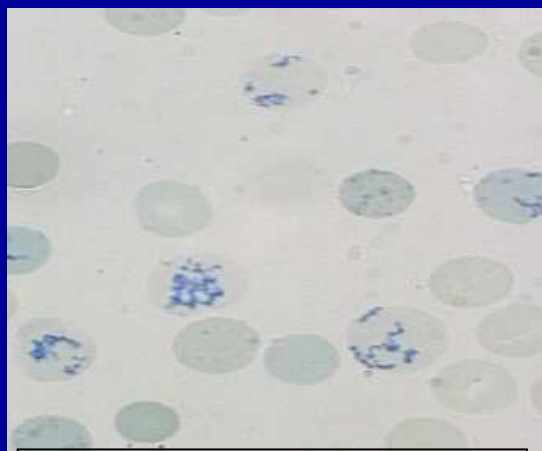
valori medi nelle varie età pediatriche 33 - 35 g/dl

RDW = Indice di Distribuzione dei Volumi Eritrocitari: 12-16%
(misura il grado di anisocitosi. In genere è espresso come coefficiente di variazione = deviazione standard della distribuzione dei volumi eritrocitari/MCV)

**Accurato indice
Automatizzato
di anisocitosi**

Reticolociti

Inputs dall' emocromo



numero assoluto

ridotti	normali	aumentati
< 50.000/ ml	50.000-100.000/ ml	> 100.000/ ml

in percentuale
v.n.: 0.5 - 2.5 %

! ATTENZIONE: il contaglobuli automatico può sovrastimare i valori bassi!
(legge ad es 50.000 ma in realtà sono meno)

- Definizione di anemia

- Inputs dall' emocromo

- Classificazione**

- Iter diagnostico delle forme più comuni in Pediatria

- Anemie più frequenti per fascia di età

Classificazione

- **MORFOLOGICA:** in base al volume eritrocitario
 - Microcitiche = MCV diminuito
 - Macrocitiche = MCV aumentato
 - Normocitiche = MCV normale

- **FUNZIONALE:** in base alla patogenesi
 - da ridotta produzione (reticolociti ridotti)
 - da aumentata distruzione (reticolociti aumentati)

Classificazione

➤ MORFO/FUNZIONALE

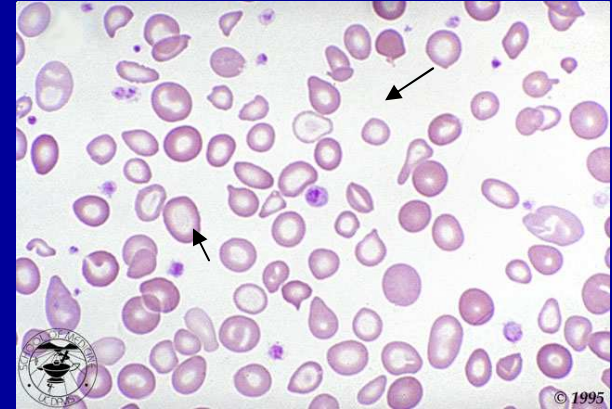
- Microcitiche ipocromiche
- Macrocitiche
- Normocitiche normocromiche
 - da ridotta produzione
 - da aumentata distruzione

Classificazione

Anemia Microcitica Ipocromica

Microcitica = $MCV < 76 \text{ fl}$

Ipocromica = $MCH < 26 \text{ pg}$



CARENZA di FERRO

Sindr. THALASSEMICHE

più frequenti

Malattia cronica (25% ca)

Grave carenza proteica

Carenza rame

Intossicazione da piombo

Anemia sideroblastica congenita

più rare

Classificazione

Anemia Macrocitica

Macrocitica = $MCV > 84$ fl

Deficit di vit B12

Deficit ac folico

Epatopatie croniche

Ipotiroidismo

più frequenti

Mielodisplasia

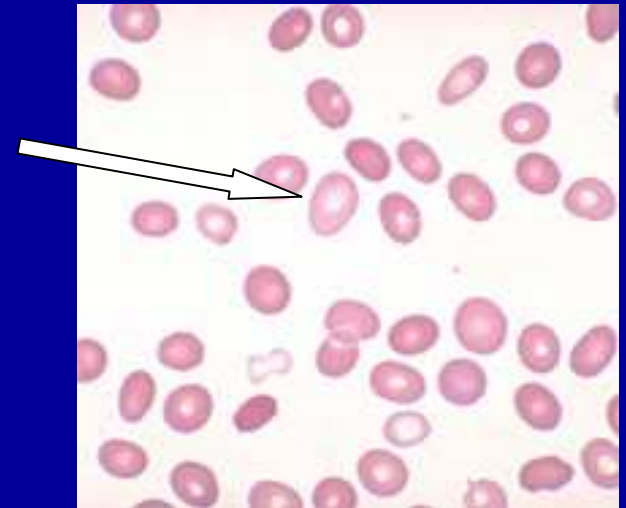
Insufficienza midollare

Carenza B6 (alcune)

Oroticoaciduria

Carenza tiamina

rare



MEMO!

Valori medi MCV nel neonato:

1-3 giorni 110 fl, 2 settimane 105 fl.

La macrocitosi è fisiologica nel neonato

Classificazione

Anemia Normocromica Normocitica

Normocitosi = MCV 76-84 fl

Normocromia = MCH 26-28 pg

➤ **RETICOLOCITI DIMINUITI < 50.000** (*Ridotta produzione*)

- Infiltrazione midollare (leucemia, tumori, osteopetrosi)
- Aplasia midollare acquisita/cong (+ spesso macro)
- Malattie croniche (75 % ca).

➤ **RETICOLOCITI AUMENTATI > 100.000** (*Aumentata distruzione*)

- Anemie Emolitiche incluse alcune Emoglobinopatie (Drepanocitosi)
- Emorragia acuta
- Ipersplenismo

- Definizione di anemia

- Inputs dall' emocromo

- Classificazione

- Iter diagnostico delle forme più comuni in Pediatria**

- Anemie più frequenti per fascia di età

Iter diagnostico

MCV < 76 fl, MCH < 26 pg



**ANEMIA MICROCITICA
IPOCROMICA**



più

Bilancio del Ferro =
Ferritina,
sideremia,
Transferrina.

Costo 18 Euro

Elettroforesi dell'Hb
Costo 15 euro

Iter diagnostico

Bilancio del Ferro

- Ferritina ↓ (v.n 15-150)
- Transferrina (o TIBC) ↑ (v.n. 203-360)
- Sideremia ↓ (v.n. 70-140)
- Indice di Saturazione ($\text{Sideremia/transferrina} \times 100$) ↓ (v.n. 7%)
- *Recettore solubile transferrina* ↑



Memo!

MCV maggiormente ridotto di MCH
orienta verso sideropenia

Anemia Sideropenica

Anemia Sideropenica

Ridotto apporto assoluto o relativo vs esigenze dell'organismo

Celiachia ?

Enteropatia ?

Helicobacter Pylori ?

Parassitosi ?

Ab anti endomisio
AB anti transglutaminasi

Esame feci per
parassiti e uova

HP su feci
Ab anti HP

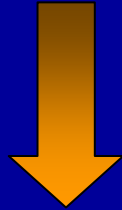
valutare

Curva d'assorbimento
del Ferro

EGDscopia+ biopsia

Iter diagnostico

ANEMIA MICROCITICA IPOCROMICA



Sindromi Talassemiche
(es. trait α e/o β , microdrepanocitosi, etc.)

Anemia Sideropenica



Elettroforesi dell'Hb

Bilancio del Ferro
(ferritina, sideremia, transferrina,)

Iter diagnostico

Elettroforesi Hb

Iter diagnostico

Aumento Hb A2 (v.n. fino a 3.2%)
Aumento Hb F (v.n. < 1.5% > 1 anno)
Aumento Hb S (v.n. assente) \pm aumento Hb A2
Presenza di banda anomala



Sindrome thalassemica

es. Cooley, trait alfa/beta, microdrepanocitosi



Test molecolari

Test isopropanolo (per Hb instabili che migrano con la A2)

Memo!
RDW aumentato orienta verso
sideropenia

Iter diagnostico

MCV > 84

ANEMIA MACROCITICA

Dosaggio Ac. Folico (vn 4-21 ng/ml) **più**

Dosaggio Vit. B 12 (vn 160-760 ng/l)

Carenza Ac folico

±

Carenza vit.B12

Anemie rare

Oroticoaciduria Mielodisplasia, Epatopatia Ipotiroidismo Carenza B6 (alcune)

Carenza Tiamina

CONSULENZA EMATOLOGICA /METABOLICA/ENDO/EPATO

Iter diagnostico

MCV 76- 84, MCH 26-28 pg



ANEMIA NORMOCROMICA NORMOCITICA



Conta reticolociti

Normale o ridotta



Danno midollare

- infiltrazione
- aplasia
- displasie

Ridotta produzione

- Mal croniche renali, metaboliche, endocrine

CONSULENZA EMATOLOGICA

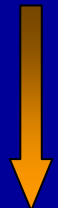
Iter diagnostico

Reticolociti: aumentati

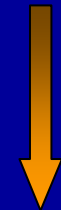
Indici di emolisi (LDH, Aptoglobina, bilirubina) & test di Coombs



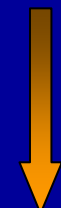
normali



EMORRAGIA acuta
Sequestro Splenico



alterati



ANEMIE EMOLITICHE

CONSULENZA EMATOLOGICA

ANEMIE EMOLITICHE

Test di Coombs

pos



Anemie emolitiche autoimmuni

(EBV, Mycoplasma, Mal. Autoimmuni, Idiopatiche)

MEMO!

MCHC può essere aumentato per microsferocitosi

ANEMIE EMOLITICHE

Test di Coombs

pos

neg



Anemie emolitiche autoimmuni
(EBV, Mycoplasma, Mal. Autoimmuni, Idiopatiche)

Morfologia eritrocitaria

Microangiopatia
Alterazioni membrana
Deficit enzimatici

Citofluorimetria

PNH
(CD 55 CD 59)

- Definizione di anemia
- Inputs dall' emocromo
- Classificazione
- Iter diagnostico delle forme più comuni in Pediatria
- Anemie più frequenti per fascia di età

Anemie più frequenti per età

NEONATO

Cause più frequenti

emorragia

- Occulta pre-natale (feto-materna, intragemellare)
- Malformazioni placentari o del cordone
- Accidenti ostetrici
- Emorragia intracranica
 - cefaloematoma
 - retroperitoneale
 - intraperitoneale (rottura milza o fegato)

emolisi

- Incompatibilità materno-fetale
- AEA materna
- Sepsi batteriche
- Infezioni congenite (toxoplasma, CMV, rosolia, herpes, malaria sifilide)
- CID
- Micro e macroangiopatia (cavernomi, trombosi, malformazioni aorta o a.renale)
- Difetti di membrana
- Difetti enzimatici
- Emoglobinopatie

Anemie più frequenti per età

3 mesi – 2 anni

Cause più frequenti:

- Nutrizionali da carenza marziale
- Flogosi acute ricorrenti
- Leucemia

Memo !

Si manifestano a questa età:

✓ Forme congenite

talassemie e emoglobinopatie
alterazioni di membrana
alterazioni enzimi eritrocitari
eritroblastopenie
diseritropoiesi

✓ Eritroblastopenia transitoria (Parvovirus)

Anemie più frequenti per età

2-12 anni

Cause più frequenti:

- Nutrizionali da carenza marziale
- Flogosi acute ricorrenti

Ma non dimenticare:

✓ Anemie emolitiche:

autoimmuni

SEU

alterazioni di membrana (sferocitosi)

enzimopatie

✓ Talassemie e emoglobinopatie

✓ Anemie da insufficienza midollare:

aplasia midollare

diseritropoiesi

leucemie

malattie da accumulo

Anemie più frequenti per età

Adolescenti

Causa più frequente:

- **Nutrizionali da carenza marziale**

Ma non dimenticare:

- ✓ Anemie da infiammazioni croniche (m. autoimmuni)
- ✓ Anemie emolitiche:
 - autoimmuni
 - alterazioni di membrana (sferocitosi)
 - enzimopatie
- ✓ Anemie da insufficienza midollare:
 - aplasia midollare
 - leucemie
 - diseritropoiesi