

IPERAMMONIEMIE A CONFRONTO: NON SEMPRE E' UNA MALATTIA METABOLICA

Furlan F¹, Bonarrigo F¹, Panigada M¹, Grasselli G¹, Cacioppola A¹, Cereda C², Mariani S³, Menni F¹

¹Fond IRCCS Ca'Granda Osp Mag Policlinico, Milano, Italy, ²Lab Rif Reg SNE-MME, Osp V Buzzi, Milano, Italy, ³Univ degli Studi di Milano, Milano, Italy,

INTRODUZIONE/BACKGROUND: L'iperammoniemia "life threatening" può verificarsi ad ogni età per iperproduzione (overgrowth batterico) o difettoso smaltimento (deficit ciclo urea -UCD- congenito o secondario). Esponiamo due casi di iperammoniemia in adulto.

Paziente 1: maschio, 59aa, **TX bipolmonare** per insufficienza respiratoria cronica.

- In 13[^] gg rallentamento psicomotorio imputato a terapia antidepressiva e progressivo deterioramento

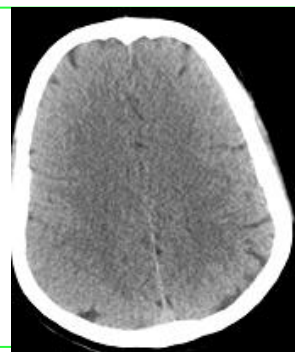
- In 15[^] gg coma:

- Neuroimaging mostrano **grave sofferenza e edema cerebrale**.

- In 17[^] gg:

ammonio 483 umol/L (v.n. <40). Inizia emodiafiltrazione e terapia con scavenger.

- In 20[^] gg: **exitus**.



Paziente 2: maschio, 76aa, sano.

- Giorno 1: in PS per **disartria e rallentamento**: TC encefalo negativa e **ammonio 88 umol/L**. Inizia terapia con **lattulosio**.

- Giorno 12: continue oscillazioni dello stato di coscienza e deterioramento grave; **ammonio: 144umol/L**. Inizia emodialisi.

- Giorno 17: exitus pre-terapia specifica.

Paziente 1: escluso UCD e riscontrata **positività per Mycoplasma Hominis e Ureaplasma parvum (1)** Nonostante riduzione iperammoniemia in terapia antibiotica specifica, il pz decede dopo 5gg di coma iperammoniemico.

RISULTATI

Paziente 2: diagnosi biochimica di **UCD** (acido orotico 1004 mmol/mol creat ur vn.0,14-2,35, glutamina 1723 umol/L, deplezione ariginina e citrullina). Analisi molecolare: riscontro della variante c.119G>T, p.(Arg40Leu) nell'esone 2 del gene OTC (2)

DISCUSSIONE: I nostri casi sottolineano come nell'adulto l'alterazione dello stato di coscienza o la conclamata encefalopatia devono prevedere **dosaggio immediato dell'ammonio**, esami per una corretta diagnosi differenziale e **pronto trattamento** per prevenire l'evoluzione sfavorevole. L'iperammoniemia da infezione da ureaplasma è una complicanza mortale nota nei pz con Tx e immunodepressi: è pertanto necessario introdurre la ricerca di batteri specifici con PCR nei protocolli post Tx. Il caso 2 invece dimostra che i difetti congeniti del metabolismo (UCD) possono esordire in qualunque epoca della vita, anche in pazienti con anamnesi completamente muta.

Bibliografia: 1.Paproupa M et al Respiratory Medicine Case Reports 30 (2020) 101080; 2. Cavicchi et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2014, 9:105

