

## ABSTRACT POSTER

NOME PRIMO AUTORE: Amelia

COGNOME PRIMO AUTORE: Caretto

SEDE: Dipartimento di Medicina Interna, Università Vita-Salute San Raffaele, Milano e UO Diabetologia e Endocrinologia, IRCCS Multimedica, Sesto San Giovanni

ETA': 27 anni

NOME COAUTORE: Liviana

COGNOME COAUTORE: Primerano

SEDE: UO Ginecologia e Ostetricia, Ospedale Buzzi, Milano

NOME COAUTORE: Francesca

COGNOME COAUTORE: Novara

SEDE: Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia, Pavia

NOME COAUTORE: Stefano

COGNOME COAUTORE: Genovese

SEDE: UO Diabetologia e Endocrinologia, IRCCS Multimedica, Sesto San Giovanni

NOME COAUTORE: Maurizio

COGNOME COAUTORE: Rondinelli

SEDE: UO Diabetologia e Endocrinologia, IRCCS Multimedica, Sesto San Giovanni

TIPOLOGIA: POSTER

ARGOMENTO: Casi clinici e varie

TITOLO: Un caso travagliato: sindrome di Liddle in gravidanza

INTRODUZIONE: La sindrome di Liddle (SL) è una rara forma di ipertensione arteriosa a trasmissione autosomica dominante derivante da mutazioni attivanti il canale epiteliale per il sodio amiloride-sensibile

(ENaC) del nefrone. E' caratterizzata da ipokaliemia, alcalosi metabolica, bassi livelli di renina e aldosterone e responsività ad amiloride.

**METODI:** Durante accertamenti per sindrome di Liddle con diagnosi clinica, una paziente di 24 anni di origine siciliana ha intrapreso una gravidanza ed è stata seguita da un team multidisciplinare. La paziente e i suoi familiari sono stati sottoposti ad analisi genetiche.

**RISULTATI:** La mutazione P617L del gene SCNN1B per la subunità  $\beta$  dell'ENaC è stata individuata in eterozigosi nella paziente ed in 3 familiari indagati, di cui uno normoteso. Tale mutazione, causativa di malattia, è stata dimostrata in altre due famiglie di origine siciliana.

La paziente ha assunto calcio-antagonista con buon controllo pressorio fino alla XXV settimana gestazionale quando si è assistito a notevole incremento dei valori pressori (PA 160/110 mmHg), senza proteinuria. Si associava pertanto amiloride, inizialmente in combinazione preconstituita con idroclorotiazide (unica formulazione disponibile in Italia), e poi da sola fino a un dosaggio massimo di 15 mg/die. Non si sono verificate complicanze ostetriche materno-fetali, ad eccezione della flessione della crescita fetale alla XXXVII settimana di gestazione con concomitante rialzo pressorio: veniva eseguito pertanto parto cesareo.

**CONCLUSIONI:** Si conferma l'ampia variabilità fenotipica caratteristica della SL. Il riscontro di un'identica mutazione in 3 famiglie provenienti dalla stessa area geografica, senza legami di parentela, suggerisce la possibilità di un effetto fondatore.

È presente solo un altro report riguardo la gestione clinica della SL in gravidanza. L'amiloride è il farmaco di scelta per la SL ed è stato indispensabile per ottenere il compenso pressorio in gravidanza, nonostante non esistano studi clinici controllati sul suo uso in donne gravide (categoria B secondo FDA). Inoltre i tiazidici sono usati con cautela durante la gestazione per il rischio di indurre ipovolemia/ridotta perfusione utero-placentare. In caso di ipertensione in giovani donne in età fertile, la SL deve essere sospettata, così da garantire una gestione terapeutica multidisciplinare in caso di gravidanza.