



Webinar Clinical Cold Cases Casi Clinici Irrisolti

Coordinatore: *Prof. Renato Cutrera*



CALENDARIO DEGLI INCONTRI 2025

	23/09/25	7:30 – 8:30
	14/10/25	7:30 – 8:30
	11/11/25	7:30 – 8:30
	16/12/25	7:30 – 8:30

PROSSIMO INCONTRO: 23 settembre 2025

Un raro caso di malformazioni arterovenose polmonari e teleangectasie cutanee

Relatori: *Antonella Coretti, Federica Porcaro, Renato Cutrera*

UOC Pneumologia e Fibrosi Cistica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

RAZIONALE SCIENTIFICO • Descriviamo il caso di un bambino di 9 anni con riscontro occasionale di grave ipossiemia (SpO_2 75-80%), cianosi periorale e teleangectasie cutanee. Gli esami (bubble test, angio-TC e scintigrafia) evidenziano multiple malformazioni artero-venose (MAV) polmonari senza interessamento di altri organi. L'analisi genetica rivela una variante de novo nel gene RASA1, associata alla Sindrome da malformazioni arterovenose e malformazioni capillari.

Poiché le MAV sono numerose e di piccole dimensioni, non trattabili chirurgicamente o con embolizzazione, si tenta inizialmente una terapia con vasodilatatori polmonari e Talidomide senza successo. Successivamente, con Trametinib in uso compassionevole si ottiene stabilità clinica dopo un anno e mezzo.

REGISTRAZIONE • L'iscrizione è gratuita. Gli interessati dovranno registrarsi al seguente link:
https://us06web.zoom.us/webinar/register/WN_OEf0Uz2DTbCvjEqeNuoOlg