

MeB – Pagine Elettroniche

Volume VIII

Novembre 2005

numero 9

CASO CLINICO INTERATTIVO

Un lattante distrofico

Lorenzo Calligaris¹, Gabriele Cont¹, Daniela Codrich²,
Floriana Zennaro³, Federico Marchetti¹

¹ Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste ²
Dipartimento di Chirurgia Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo,
Trieste ³ U.O di Radiologia, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Indirizzo per corrispondenza: lorenzo.calligaris@inwind.it

1 | 2 | 3 | 4 | 5

Vediamo assieme quali elementi sono a favore e contro ciascuna delle ipotesi diagnostiche:

- A favore della *sindrome adrenogenitale* (SAG) ci sarebbero lo scarso incremento ponderale, la presenza di rigurgito “significativo” e il rilievo ripetuto di un quadro di iponatriemia; la SAG, nella forma classica con perdita di sali, porta ad un quadro di iponatriemia conseguente ad un difetto di produzione di aldosterone e cortisolo causato dalla mancanza, nel 90% dei casi, della 21-idrossilasi nella via della steroidogenesi surrenalica. Contro un quadro ad insorgenza precoce di SAG starebbe il mancato rilievo di virilizzazione dei genitali, dovuta ad un aumento dei livelli di androgeni surrenali, la cui via di produzione non presenta l’enzima difettoso; l’aumento della produzione di androgeni è conseguenza della stimolazione surrenalica effettuata dall’ACTH prodotto in conseguenza del deficit di cortisolo (1).

- A favore della *Fibrosi cistica* avremmo uno scarso incremento ponderale e il rilievo di un iponatriemia e di un’ipocloremia persistente, possibile conseguenza di una perdita di sali; contro questa ipotesi diagnostica sarebbe il fatto che il vero problema della scarsa crescita si sarebbe presentato dopo il secondo mese di vita.

- La *stenosi ipertrofica* del piloro è un’ipotesi supportata dalla presenza di una storia di “rigurgiti”, riferiti anche importanti come quantità, insorti tra il primo ed il secondo mese di vita, e la presenza dell’ipocloremia; la mancanza di un emogas, con rilievo di un eventuale alcalosi, non permetteva di supportare questa ipotesi.

- L’*intolleranza alle proteine del latte vaccino* (IPLV) è un’altra ipotesi possibile in virtù della storia di vomito e scarsa crescita, vista anche la precoce introduzione del latte di formula; la mancanza di altri segni “atopici”, ad esempio una dermatite, e la mancata risposta all’introduzione del latte di soja, anche se troppo breve per essere significativa, sarebbero contro questa ipotesi; gli esami effettuati in precedenza non evidenziavano un aumento degli eosinofili.

- Il *ritardo di crescita* e la presenza del vomito persistente potevano fare anche pensare ad una malattia metabolica congenita. La riferita mancanza di sintomi alla nascita e lo sviluppo psicomotorio normale nei primi mesi di vita non esclude

del tutto questa possibilità, poichè varianti meno “aggressive” possono sfuggire nel periodo neonatale

- Valorizzando la storia dei “rigurgiti” associata al difetto di crescita un pensiero possibile è una *malattia da reflusso*, peraltro un andamento così importante da causare un arresto della crescita in un bambino di 4 mesi dovrebbe sottendere una malattia da reflusso molto severa, difficile da pensare in un paziente non cerebropatico.

Quale esame di laboratorio o strumentale avresti richiesto “in primis” per aiutarvi nella diagnosi differenziale tra le patologie ipotizzate?

- Emogas
- Grassi fecali
- Emocromo
- Elettroliti
- Ammoniemia