

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

Tutti questi esami hanno un loro razionale. Vediamo nel dettaglio quale può essere il loro contributo:

- L'*emogas* è un esame fondamentale per la possibilità di evidenziare quadri di acidosi o alcalosi metabolica. Un quadro di alcalosi metabolica di tipo ipocloremico è un rilievo quasi obbligato in caso di stenosi ipertrofica del piloro, come conseguenza del vomito ripetuto con perdita di acidi e cloro. Anche nella fibrosi cistica un'alcalosi metabolica ipocloremica (con eventuale ipopotassiemia ed iponatriemia), può derivare da un eccesso di perdita di cloruro di sodio con la sudorazione. In caso di malattia metabolica è possibile evidenziare la presenza di un quadro di acidosi (acidemie organiche) o di moderata alcalosi (difetti del ciclo dell'urea), mentre nella SAG con perdita di sali è frequente il riscontro di un'acidosi metabolica come conseguenza della disidratazione.
- La *ricerca dei grassi fecali* permette di evidenziare, in maniera semplice e rapida, la presenza di un eventuale malassorbimento di grassi da insufficienza pancreatica da fibrosi cistica o una enteropatia da altra causa (ad esempio IPLV).
- L'*emocromo* ci potrebbe evidenziare un eventuale incremento degli eosinofili presenti in caso di allergia alle proteine del latte ed anche un eventuale anemia microcitica ferro-carenziale da microperdite, più facilmente, o da malassorbimento, più raramente.

- Come già accennato la *valutazione degli elettroliti* può dare informazioni importanti: ipocloremia conseguente al vomito nella stenosi ipertrofica del piloro o da perdita di sali nella fibrosi cistica; iponatriemia ed iperkaliemia nella SAG con perdita di sali.

- Un aumento dei livelli di *ammonio plasmatici* si può ritrovare sia in presenza di un difetto del ciclo dell'urea che in corso di alcune acidemie organiche; d'altra parte non va dimenticato che un aumento fino al doppio del valore normale è possibile nei lattanti (2).

Gli esami effettuati al momento del ricovero hanno dato il seguente esito: emocromo senza evidenza di anemia o eosinofilia, PCR negativa, proteine totali (5,90 mg/dl) e immunoglobuline IgG: 246mg/dl un po' basse per l'età (verosimilmente da iponutrizione), con IgA ed IgM nella norma; glicemia lievemente bassa (67 mg/dl); colesterolo totale, trigliceridi, funzionalità epatica e renale ed ammonio nella norma. Negativa (su più campioni) la ricerca dei grassi fecali. All'*emogas* è emerso un quadro di alcalosi metabolica importante (pH 7.54, pCO₂ 30.4, pO₂ 53.3, HCO₃ 26.1, BE 4.6), questa volta con elettroliti nella norma.

Il riscontro dell'**alcalosi metabolica**, in aggiunta ad una rivalutazione attenta della storia, caratterizzata da episodi quotidiani di vomito importante insorti dopo il primo mese di vita, in una bambina che peraltro aveva un introito calorico più che adeguato, ci ha indirizzato verso una possibile stenosi ipertrofica del piloro; il rilievo di alcalosi, assieme alla mancanza di segni di virilizzazione, contribuiva ad escludere una possibile SAG, elemento confermato poi dalla normalità del 17-OH progesterone che nel frattempo era stato richiesto. La fibrosi cistica rimaneva una ipotesi da non trascurare, ma non vi erano segni di insufficienza pancreatica (rimaneva in piedi la decisione ragionevole se eseguire il test del sudore).

Abbiamo quindi effettuato un'ecografia dell'addome che ha confermato l'ipotesi diagnostica documentando un canale pilorico di 22 mm di lunghezza con spessore della parete muscolare di 4 mm e diametro totale di 18.5 mm (*Figura 2*).

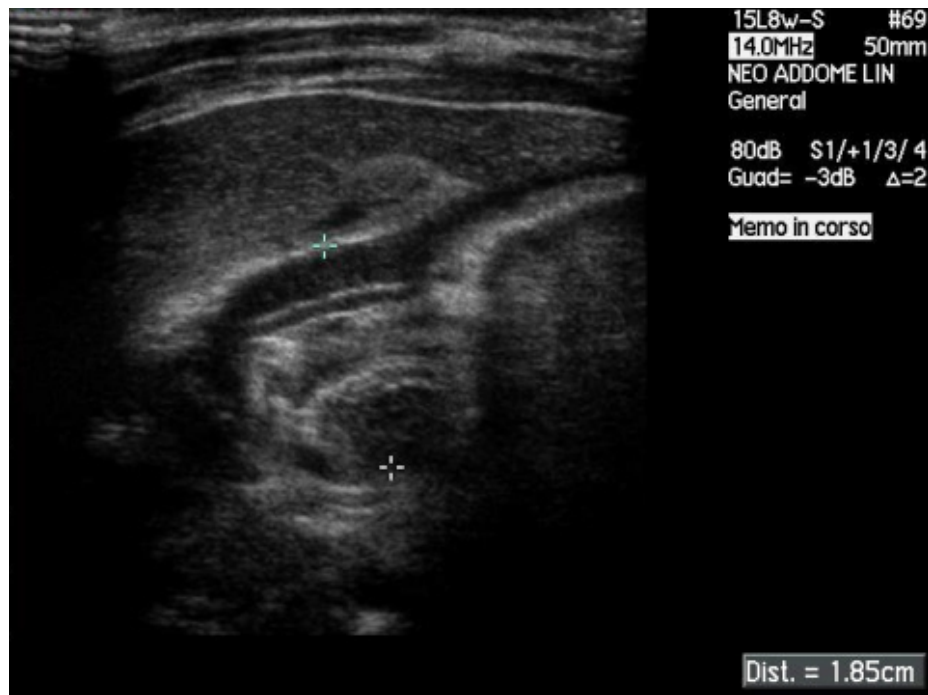


Figura 2. Reperto ecografico di stenosi ipertrofica del piloro. La scansione longitudinale del canale pilorico mostra ispessimento della tonaca muscolare (4mm), aumento del diametro complessivo del piloro stesso (18,5 mm) ed aumento della lunghezza del canale (22 mm).

Qual è l'incidenza della stenosi ipertrofica del piloro?

- 1:100
- 1:1000
- 3:1000
- 1:10000