

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XIV

Ottobre 2011

numero 8

CASI INDIMENTICABILI**È tutto sua mamma!**

*U.O. Neonatologia, *U.O. Pediatria II, Azienda
Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa*

Cristina Tuoni, Francesca Dini, Francesco Vierucci,
Giampiero Igli Baroncelli¹, Paolo Ghirri, Antonio Boldrini





Descriviamo il caso di Mehdi, neonato di origine algerina, nato a termine da taglio cesareo per mancata progressione. I primi atti fisiologici del neonato risultavano nella norma (Apgar 5': 9); peso alla nascita 3.692 g, lunghezza 55 cm, circonferenza cranica 36 cm. All'esame obiettivo si riscontravano una fontanella anteriore e posteriore estremamente ampie, senza soluzione di continuità (in totale diametro longitudinale 18 cm; diametro trasverso 8 cm) con suture diastosate. All'esame della gabbia toracica erano apprezzabili tumefazioni bilaterali in corrispondenza delle giunzioni condro-costali, compatibili con la presenza di "rosario". Non erano evidenti ulteriori alterazioni ossee. L'esame obiettivo poneva, pertanto, il sospetto di rachitismo congenito da deficienza di vitamina D. La valutazione del metabolismo fosfo-calcico metteva in evidenza ridotti livelli di 25-idrossivitamina D (25-OH-D, 9 ng/ml) in presenza di valori di calcio, fosfato, paratormone (PTH) e fosfatasi alcalina totale (ALP) nella norma. Veniva pertanto posta diagnosi di "ipovitaminosi D congenita con lievi segni di rachitismo". Per escludere la presenza di alterazioni ossee di tipo rachitico in altre sedi scheletriche è stata

eseguita una valutazione radiologica delle metafisi delle ossa lunghe degli arti superiori e inferiori, risultata nella norma. La valutazione dello stato vitaminico D della madre mostrava una deficienza severa di vitamina D (25-OH-D: 8 ng/ml) associata a un lieve incremento dei livelli di fosfatasi alcalina totale (ALP: 120 U/l; v.n. 35-105), livelli di calcio ai limiti inferiori della norma (calcio totale 8,7 mg/dl; v.n. 8,5-10,5 mg/dl), valori normali di fosfato e PTH. Questi accertamenti deponevano per una forma lieve di osteomalacia materna. Il neonato è stato sottoposto a supplementazione con 1.000 UI/die di vitamina D per os per un mese associata a calcio gluconato per os (30 mg/kg/die di calcio elemento per 7 giorni, quindi 15 mg/kg/die per altri 7 giorni). Al controllo eseguito a un mese di vita, i livelli di 25-OH-D risultavano nella norma (32 ng/ml), il rosario non era più apprezzabile e la fontanella era di dimensioni ridotte (16 x 6 cm); la risposta alla terapia confermava la diagnosi di ipovitaminosi D con rachitismo congenito in fase iniziale. Il paziente ha proseguito quindi la supplementazione con vitamina D alla dose di 500 UI/die. La madre è stata trattata con 100.000 UI di vitami-

na D da assumere una volta al mese per 3 mesi consecutivi, in associazione a calcio carbonato (1.000 mg/die di calcio elemento per 7 giorni, quindi 500 mg/die per altri 7 giorni). Anche nella madre, dopo un mese di terapia, i livelli di 25-OH-D e ALP risultavano nella norma. Discussione L'ipovitaminosi D è una condizione di frequente riscontro nelle varie fasce di età, in particolare in quella pediatrica. D'altra parte, le manifestazioni neonatali di tale deficienza sono rare, ma da tenere in considerazione. Particolarmente a rischio sono i neonati appartenenti a gruppi etnici che presentano con maggior frequenza ipovitaminosi D, soprattutto per motivi culturali (ad esempio figli di madri portatrici di velo e quindi poco esposte alla luce solare) e costituzionali (iperpigmentazione melanica della cute). Durante la gravidanza è importante assicurare uno stato vitaminico D materno sufficiente (livelli di 25-OH-D materni > 30 ng/ml); tuttavia, tale valutazione non viene comunemente effettuata nelle gestanti. È importante porre rapidamente diagnosi di ipovitaminosi D neonatale, poiché questi neonati possono andare incontro all'insorgenza di rachitismo carenziale severo precoce. L'ipovitaminosi D può essere presente già alla nascita nei nati da madri con grave carenza di vitamina D e che sarebbe consigliabile la supplementazione della gestante durante la gravidanza, soprattutto se l'esposizione solare è ridotta. La dimostrazione di ipovitaminosi D materna permette di chiarire l'eziologia del deficit di vitamina D nel neonato.