

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XVI

Marzo 2013

numero 3

CASI INDIMENTICABILI

Lattante ipotonico con apnee

F. Parata, I. Giovannini, M. Bellettato

UO Pediatria, Ospedale San Bortolo, Vicenza

Presentiamo il caso di Y.A., lattante di 51 giorni di vita, giunto alla nostra attenzione per episodio di pallore al volto, sguardo rivolto verso l'alto e ipotono generalizzato, verificatosi durante un prelievo ematico di controllo. Per quanto riguarda l'anamnesi familiare, i genitori, originari del Bangladesh, riferivano entrambi buona salute e non segnalavano patologie di rilievo nel gentilizio. Il piccolo era nato alla 37+6 SG da taglio cesareo per distocia dinamica e sofferenza fetale. La gravidanza era decorsa senza particolari problemi. Il peso neonatale era 3430 g, Indice di Apgar 9_8_10. Si segnala che per cianosi centrale a pochi minuti dalla nascita, era stato somministrato ossigeno per un minuto e successivamente il neonato era stato posto in termoculla per qualche ora. Dalla dimissione dal nido il padre segnalava a domicilio qualche episodio di pallore cutaneo al volto a cui non aveva mai dato peso. Venivano riferiti inoltre rigurgiti e crisi di pianto con inarcamento del tronco durante la poppata al seno. Alla valutazione clinica in Pronto Soccorso il piccolo appariva sonnolento, ipotonico, eupnoico con obiettività toracica nella norma, attività cardiaca ritmica, udibile soffio sistolico di intensità 1/6 alla BSS, addome trattabile, non organomegalia, non masse, ernia ombelicale. Posizionato monitoraggio cardio-respiratorio, durante l'osservazione si riscontravano, esclusivamente in posizione supina, frequenti episodi di apnea della durata di 10-15 secondi associati a desaturazione fino valori di SatO₂ pari all'80% a risoluzione spontanea con FC stabile sui 120 bpm. Gli accertamenti ematici eseguiti mostravano emocromo, emogas venoso, indici di flogosi, elettroliti, ammonio e lattato nella norma; AST 277 U/l, ALT 131 U/l, bilirubina totale 6,5 mg/dl e bilirubina diretta 1,2 mg/dl. Lo stick urine era negativo, Rx torace ed ECG nella norma. Nel sospetto di patologia neurologica erano stati eseguiti inoltre EEG che mostrava un diffuso rallentamento dell'attività cerebrale ed ecografia cerebrale risultata sostanzialmente negativa. Nel sospetto di un'encefalite era stato effettuato un tentativo di rachicentesi, non andato a buon fine. Le indagini sierologiche per HSV, Toxoplasma e CMV e il tampone nasale per VRS avevano escluso infezioni in atto. Nel corso della valutazione emergeva che il piccolo era stato richiamato per eseguire dosaggio ematico del TSH per screening neonatale dubbio. I genitori erano stati più volte contattati riuscendo a rintracciarli solo dopo numerosi tentativi e con ulteriore ritardo nell'esecuzione del prelievo ematico a causa dei problemi lavorativi del padre. L'esito del dosaggio ormonale, disponibile solo dopo i primi accertamenti ematici e strumentali,

mostrava valori di TSH pari a 1200 con livelli ematici di fT4 praticamente indosabili. Alla luce di tale dato è stato possibile ricondurre tutta la sintomatologia presentata dal lattante a un quadro di **ipotiroidismo congenito conclamato** ed è stata quindi immediatamente iniziata terapia sostitutiva con levo-tiroxina al dosaggio di 15 mcg/kg/die (dosaggio previsto nelle forme di ipotiroidismo congenito gravemente sintomatico) con progressiva riduzione della tireotropina ematica e miglioramento del quadro clinico. Non si sono più verificati episodi di pallore cutaneo e apnea con desaturazione durante il ricovero. A completamento diagnostico sono stati eseguiti: anticorpi anti-tiroide risultati negativi, ecografia tiroidea che mostra ghiandola in sede, normale per volume ed eco struttura, valutazione oculistica risultata nella norma. Alla dimissione, dopo 7 giorni di degenza, il piccolo si presentava in buone condizioni generali, con obiettività cardio-toraco-addominale nella norma, peso corporeo in aumento rispetto all'ingresso. L'EEG eseguito in pre-dimissione mostrava un netto miglioramento del quadro elettrico per quanto riguarda l'attività lenta. Dal punto di vista neurologico si osservava una discreta difficoltà nella fissazione con movimenti oculari scoordinati lateralizzati, ridotta motricità globalmente con tendenza all'opistotono e aumento del tono agli arti inferiori, discreta ipotonìa assiale. In post dimissione è stato attivato un ambulatorio integrato per il monitoraggio clinico e terapeutico del paziente e per l'esecuzione di accertamenti ancora non eseguiti come potenziali evocati uditivi ed ecocardiogramma. Questo caso è indimenticabile perché da quando è stato introdotto lo *screening neonatale* per l'ipotiroidismo congenito è molto improbabile trovarsi di fronte a un caso "da manuale" come il nostro. Ma a tutte le regole c'è sempre un'eccezione! Solo il futuro follow-up potrà stabilire se il ritardo nell'esecuzione del prelievo per ormoni tiroidei e, di conseguenza, nell'intraprendere la terapia sostitutiva abbia determinato delle alterazioni solo transitorie o al contrario compromesso in modo definitivo sviluppo psicomotorio del nostro paziente.