

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XIII

Settembre 2010

numero 7

LE GIORNATE DI MEDICO E BAMBINO

Medico e Bambino 2010

I Giovani de “Le Giornate di Medico e Bambino”

¹Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste²Ematologia, Dipartimento di Scienze Pediatriche, Università di Torino

S.C. Pediatria, Ospedale dei Bambini “V. Buzzi”, Milano

¹IRCSS Burlo Garofolo, Trieste²Ospedale Civile Santa Maria dei Battuti, Medicina Neonatale, Conegliano (Treviso)

Pediatria, Ospedale Bufalini, Cesena

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Università di Trieste

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

¹Dipartimento Clinica di Laboratorio²Struttura Complessa di Pediatria

Ospedale San Leopoldo Mandic, Merate (Azienda Ospedaliera di Lecco)

IRCCS “Burlo Garofolo”, Trieste

¹Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste²NPI, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste¹Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Trieste²Pronto Soccorso e Primo accoglimento pediatrico, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

I Clinica Pediatrica, Università di Cagliari

I Clinica Pediatrica, Università di Cagliari

¹ACP Salento²ACP Puglia Basilicata¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Brescia²Ospedali Riuniti di Bergamo, USC Pediatria¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Brescia;²Ospedali Riuniti di Bergamo, USC Pediatria

USC Pediatria, Ospedali Riuniti di Bergamo

USC Pediatria, Ospedali Riuniti di Bergamo

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia²Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero Universitaria, Policlinico di ModenaScuole di Specializzazione di Pediatria¹ e Genetica Medica²

Università di Messina, Facoltà di Medicina e Chirurgia

Scuole di specializzazione di Pediatria¹ e Genetica medica²

Università di Messina

Scuole di specializzazione di Pediatria¹ e Genetica medica², Università di Messina

Clinica pediatrica, Sezione di Gastroenterologia ed Epatologia, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria²UO di Neonatologia, Dipartimento Integrato Materno-Infantile³Servizio Formazione e aggiornamento, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Policlinico di Modena⁴UO di Neuroradiologia, Dipartimento Integrato di Neuroscienze, AUSL di Modena

Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

*Pediatria di famiglia, Mesagne (Brindisi)

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Ferrara²UO Pediatria, Ravenna³UO Dietologia, Ravenna¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia²UO Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Az. Osp. Universitaria, Policlinico di Modena¹Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia²U.O. Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Policlinico Modena¹Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

²U.O. Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Policlinico Modena

¹Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

²UO Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Policlinico Modena

³UO di Pediatria a indirizzo Oncoematologico, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena

⁴UO Neuroradiologia, AUSL di Modena

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

²U.O. Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Az. Osp. Universitaria, Policlinico Modena

³U.O. Chirurgia Pediatrica, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Az. Osp. Universitaria, Policlinico Modena

¹UO Pediatria II

²Medico Genetista, UO Citogenetica e Genetica Molecolare, Dip.to Materno-Infantile

Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

IRCCS Burlo Garofolo, Università di Trieste

¹Clinica Pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Università di Trieste

²Ematologia, Dipartimento di Scienze Pediatriche, Università di Torino

Clinica Pediatrica, Università di Brescia

UO di Pediatria e Neonatologia, Ravenna

UO di Pediatria e Neonatologia, Ravenna

¹Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

²U.O. Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Modena

Struttura Complessa di Pediatria, Ospedale San Leopoldo Mandic, Merate (Azienda Ospedaliera di Lecco)

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

²U.O. Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Az. Osp. Universitaria, Policlinico Modena

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria

²Scuola di Specializzazione in Otorinolaringoiatria, Università di Modena e Reggio Emilia

³UOC di Otorinolaringoiatria

⁴UOC di Pediatria, Policlinico di Modena

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia

²UOC di Pediatria, Settore di Neurologia Pediatrica, Policlinico di Modena

Indirizzo per corrispondenza: chiarabersanini@gmail.com

Abstract

L., 2 anni, viene portato all'Ospedale di zona per febbre persistente e recente insorgenza di difficoltà respiratoria. La saturazione di ossigeno in aria libera è inferiore al 90%; dopo le prime cure viene trasferito, in ossigenoterapia, all'Ospedale Regina Margherita con diagnosi di polmonite in sindrome influenzale da H1N1. Viene ricoverato e prosegue la terapia antibiotica associata a terapia antivirale per 8 giorni sino alla guarigione del focolaio broncopneumonico. In corso di ossigenoterapia presenta costantemente valori di saturazione intorno al 95%. Nella linea paterna è presente un'anemia emolitica. L. ha normali livelli di emoglobina ma elevata reticolocitosi e sullo striscio di sangue periferico una spiccata anisopoichilocitosi. L'elettroforesi dell'emoglobina mostra una banda anomala di circa il 10%. L'indagine molecolare dimostra la presenza di una mutazione puntiforme su una sola copia del gene della beta globina, che comporta una sostituzione della valina con la metionina in posizione CD98; si tratta di variante emoglobinica instabile conosciuta come emoglobina di Koln. Le emoglobine instabili sono generalmente trasmesse in modalità autosomica dominante e frequentemente hanno un'anomala affinità per l'ossigeno; la mutazione dell'Hb Koln induce un'aumentata affinità per l'ossigeno. L'auto-ossidazione della variante instabile determina la formazione di una certa percentuale di metaemoglobina, con conseguente riduzione della saturazione di ossigeno. In questi soggetti l'emolisi è generalmente ben compensata dall'iperplasia eritroide (aumentata produzione di EPO da ipossia tissutale). Nello striscio periferico si osserva reticolocitosi e talvolta, specie dopo splenectomia, presenza di Corpi di Heinz. Il riscontro di una banda anomala all'elettroforesi dell'Hb è un reperto inconstante (la mutazione, elettricamente neutrale, non altera la mobilità elettroforetica); la conferma diagnostica viene dall'identificazione della mutazione sul gene di una delle catene globine. La rhabdomiolisi è la via finale comune di processi diversi, che conducono alla distruzione del muscolo scheletrico e al rilascio del contenuto cellulare nel plasma. Nella popolazione pediatrica le più comuni cause di rhabdomiolisi sono le infezioni virali e i traumi; la maggior parte delle miositi virali sono secondarie a virus influenzale. Riportiamo tre casi di rhabdomiolisi, occorsi in un periodo di tre settimane tra ottobre e novembre 2009, in corrispondenza del picco di influenza pandemica, e risultati positivi alla ricerca del virus H1N1 su tampone nasale con metodica PCR Real Time. Marco, 8 anni. Accesso al PS per algia agli arti inferiori con impotenza funzionale, comparsa in coda a una breve fase febbrile risoltasi spontaneamente. Marcata alterazione degli enzimi muscolari (CPK 13543 U/l, CPK-MB 233 U/l, AST max 370 U/l), elettroliti corretti, diuresi attiva, urine limpide. Idratazione parenterale per 36 ore, poi per os. Funzio-

ne renale sempre normale, sintomatologia algica in remissione dalla seconda giornata di ricovero, CPK in calo al controllo pre-dimissione (CPK 2735 U/l). Davide, 7 anni. Accesso al PS per algia agli arti inferiori con limitazione funzionale, contemporaneo esordio febbrile. Elevazione degli enzimi muscolari (CPK 1254 U/l), fugace microematuria. Idratazione parenterale per < 24 ore. Defervescenza spontanea, remissione della sintomatologia algica, in dimissione trend in riduzione degli enzimi muscolari. Tommaso, 3 anni. Accesso al PS per algia agli arti inferiori con impotenza funzionale, recente flogosi febbrile delle alte vie respiratorie. Elevazione degli enzimi muscolari (CPK 4127 U/l, AST 210 U/l, aldolasi 31 U/l), urine limpide. Idratazione per os; remissione della sintomatologia dolorosa, CPK in calo al controllo pre-dimissione (1871 U/l). Urine sempre limpide, mioglobinuria assente, funzione renale conservata, elettroliti corretti. Come il virus epidemico, anche quello pandemico H1N1 può causare rabdomiolisi e va sospettato in caso di elevazione delle CPK con sintomi influenzali recenti o attuali. K. nato a 41+3 settimane da TC urgente dopo tentativo di applicazione di ventosa. Pn 4,070 kg; Apgar 2-5-8; roseo e reattivo al 5° minuto. Emogas equilibrato. A 12 ore di vita addome globoso e teso, apparentemente dolente, restante obiettività negativa. Rx addome: non livelli né falde; digiuno e idratazione parenterali. A 24 ore: comparsa di sangue rosso vivo nelle feci, obiettività invariata. PCR 4,46 mg/dl; GB 4700/mm³; INR 1,72. Ecografia addominale: importante sofferenza del colon con diffuse microbolle gassose nell'albero venoso portale. Non segni clinici, biumorali e strumentali di lesione a carico degli altri distretti (cuore, rene e cervello). Trasferito in TIN di terzo livello K. è stato sottoposto a laparotomia, riscontro di "perforazione cecale posteriore, trasverso e del colon discendente". Confezionata ileostomia ileale su baguette e antibioticotterapia. Dopo 7 gg K. è completamente canalizzato, tollera bene l'alimentazione enterale per cui è trasferito nel nostro Centro. La NEC è tipica del pretermine, ma è documentata anche nei neonati a termine (< 10%). I principali fattori di rischio sono: asfissia alla nascita, IUGR, cardiopatie congenite, gastroschisi, policitemia. Il quadro clinico insorge più precocemente nel neonato a termine: primi giorni di vita vs seconda settimana di vita. Si ipotizza che il danno ipossico intestinale favorisca l'invasione batterica dopo l'avvio dell'alimentazione. Nel nostro caso non era stata ancora avviata la nutrizione enterale e a determinare la NEC è stata prevalentemente l'asfissia neonatale che ha risparmiato gli altri organi. La NEC nei neonati a termine ha una mortalità ridotta rispetto ai pretermine, a condizione che riconoscimento e trattamento appropriati siano tempestivi. Riportiamo 5 casi di encefalite erpetica (EE) passati per Cesena negli ultimi 10 anni. L'EE è una forma sporadica di encefalite con delle connotazioni ben precise e con delle caratteristiche di gravità altrettanto conosciute. La variabilità di presentazione clinica e di progressione fanno parlare però di un vero e proprio spettro di malattia, soprattutto in età pediatrica. L'età di presentazione della nostra casistica è stata molto variabile (1-12 anni), così come il fenotipo clinico: febbre in tutti i casi, convulsioni in 2, 3 avevano avuto perdita di coscienza, tutti presentavano segni di focalità (4 con segni piramidali, 1 con afasia, 2 con sindrome opercolare, 1 con sindrome di Kluver-Bucy). Interessante notare come non tutti i casi presentavano la caratteristica localizzazione temporo-parietale bilaterale tipica dell'HSV1 alla RMN cerebrale e all'EEG, come è descritto può succedere nei bambini. In particolare 2 avevano presentato una localizzazione insulare profonda con l'evidenza clinica della caratteristica sindrome opercolare. In tutti i casi si era avuta positività della PCR su liquor per HSV1, esposizione diretta al virus vi era stata in soli 2 casi. Tutti i bambini erano stati trattati con acyclovir EV in

media per 21 giorni. In sostanza dalla revisione di questi casi ho imparato: * che l'EE è una malattia grave ad alta morbilità che va quindi riconosciuta tempestivamente e trattata con aggressività e terapia specifica (acyclovir). * che nel bambino non tutte le EE hanno la classica localizzazione bitemporale, anzi spesso la sintomatologia neurologica focale può essere molto più sfumata rispetto all'adulto, ponendo importanti problemi diagnostici, soprattutto all'esordio. * che di fronte a un bambino con febbre e sintomatologia neurologica focale acuta è sempre opportuno pensare all'EE: la diagnosi precoce può fare una differenza sostanziale sull'outcome neurologico a lungo termine del bambino. M. 18 anni; alla nascita per riscontro di soffio cardiaco diagnosi di coartazione aortica (istmica) associata a valvola aorta bicuspidale (BAV). Ipertensione sistemica trattata con captopril. Sottoposto a intervento chirurgico correttivo con flap di succlavia a 45 giorni di vita, con decorso successivo privo di eventi e PA normale. F. 13 anni; BAV scoperta casualmente all'età di 10 anni, in corso di valutazione medico sportiva; non coartazione associata, ma successivo sviluppo di importante e precoce dilatazione dell'aorta ascendente (da 2.6 a 3.5 cm in un anno). Il riscontro recente di ipertensione arteriosa lieve ci ha indotto ad avviare una terapia antiipertensiva con sartanico. R. 17 anni; alla nascita in seguito a riscontro di soffio cardiaco diagnosi di kinking aortico senza coartazione (pseudocoartazione), con associata BAV; obiettivamente polsi femorali palpabili, PA normale. Commento: 3 casi diversi per una condizione comune; la BAV è la più frequente anomalia congenita cardio-vascolare (1-2% della popolazione). Lo spettro di manifestazioni cliniche è ampio: può essere una condizione isolata, spesso asintomatica e di riscontro casuale, oppure associata ad altre anomalie cardiache congenite (coartazione aortica) e ad alterazioni evolutive a carico della valvola o dell'aorta ascendente (stenosi/insufficienza valvolare, dilatazione della radice/aorta ascendente, aneurisma aortico fino alla dissezione aortica). Anche se isolata la BAV è un fattore di rischio indipendente per aneurisma e dissezione aortica. L'ipertensione arteriosa è frequente, può essere secondaria alla coartazione o di natura essenziale. La BAV non è quindi una condizione benigna, pertanto, pur in assenza di sintomi, questi pazienti devono essere seguiti per tutta la vita. Le attuali raccomandazioni prevedono: il controllo dei fattori di rischio cardiovascolare, lo screening nei familiari, il monitoraggio della PA e la terapia antiipertensiva, la valutazione seriata delle dimensioni dell'aorta ascendente mediante ecocardiografia e RM. Un diametro dell'aorta ascendente >5 cm è indicazione a intervento di sostituzione dell'aorta ascendente. Il paziente con BAV può praticare attività fisica aerobica moderata con la raccomandazione di evitare sforzi di tipo isometrico (pugilato, pesistica, attrezzistica). Background: le procedure di venipuntura e incannulamento venoso sono la causa più comune di dolore e distress nel bambino. Ridurre il dolore e l'ansia a esse correlati potrebbe essere importante per prevenire le reazioni di distress in corso di ulteriori procedure, soprattutto per quei bambini con patologia cronica che necessitano di controlli o ricoveri multipli. L'obiettivo di questo trial randomizzato controllato, condotto in aperto, è stato quello di valutare nel bambino l'efficacia dell'aggiunta di una strategia di distrazione attiva (videogame) sul dolore procedurale da venipuntura. Metodi: Sono stati reclutati 109 bambini di età compresa tra i 4 e i 10 anni; di questi 97 sono stati randomizzati e suddivisi in due gruppi: un gruppo di controllo (CC) che ha ricevuto solo le cure convenzionali, ovvero la premedicazione con EMLA, e un gruppo sperimentale (AD) in cui alle cure convenzionali è stata aggiunta la distrazione attiva con videogame. Gli outcome valutati sono stati il dolore riferito dal bambino, per mezzo della scala di autovalutazione FPS-R; la reazione comportamentale al dolore

valutata da un osservatore secondo la scala FLACC; il numero di tentativi necessari per il successo delle procedure di venipuntura o incannulamento venoso. Risultati: In entrambi i gruppi la mediana dei punteggi FPS-R è stata 0, con un dolore significativo ($\text{FPS-R} > 4$) riportato dal 9% dei soggetti. La mediana per quel che riguarda la scala FLACC è stata pari a 1 in entrambi i gruppi, mentre la percentuale di bambini con dolore grave ($\text{FLACC} > 4$) è stata del 18% nel gruppo di controllo e del 9% in quello sperimentale; tale differenza non è statisticamente significativa ($p = 0.2$). La mediana dei tentativi necessari è stata pari a 1 in entrambi i gruppi, con un range interquartile compreso tra 1 e 2. La distrazione attiva è stata applicata con facilità e accettata molto bene sia dai bambini sia dagli operatori. Conclusioni: La distrazione attiva non migliora l'analgesia già fornita con EMLA per quel che riguarda le procedure di venipuntura e incannulamento venoso, ciò nonostante è risultata essere facilmente applicabile e apprezzata dai bambini. Potrebbe essere utile indagare questa tecnica di distrazione in corso di altre procedure dolorose. **BACKGROUND E SCOPO DELLO STUDIO.** Escherichia coli (E. coli) è la causa principale di infezione delle vie urinarie (IVU) nel bambino. Per una corretta impostazione della terapia è necessario disporre di dati epidemiologici e di farmaco resistenza, non solo su base nazionale e internazionale ma anche locale. Studi recenti in bambini ospedalizzati con IVU riportano un tasso di resistenza a E. coli per ampicillina superiori al 50% e circa del 20% per co-trimoxazolo e amoxicillina-clavulanico. In uno studio diverso compiuto su bambini ambulatoriali con IVU, non si sono invece osservate resistenze ad amoxicillina-clavulanico. Gli scopi del nostro studio sono stati: a) valutare i tassi di resistenza di E. coli in una popolazione pediatrica di bambini dai 2 mesi ai 3 anni, sia ricoverati che ambulatoriali; b) rivalutare le indicazioni per una terapia antibiotica empirica sulla base dei dati ottenuti sulle resistenze locali. **MATERIALI E METODI.** Sono state considerate tutte le urinocolture del nostro ospedale sia per soggetti ricoverati che ambulatoriali, in bambini di età compresa tra i 2 mesi e i 3 anni, raccolte tra gennaio 2007 e dicembre 2008 per una prima sospetta IVU. La provenienza dei soggetti era circoscritta tra le Province di Lecco, Como, Monza e la periferia di Bergamo e Milano. Il nostro protocollo interno prevedeva la raccolta urine con i tre metodi più frequenti: il mitto intermedio, il catetere vescicale estemporaneo e il sacchetto perineale. La presenza di tre specie batteriche differenti nello stesso campione era considerato come inquinamento. Non è stato possibile avere informazioni relative a precedenti terapie antibiotiche per eventuali infezioni a organi e/o apparati eccetto che per l'apparato urinario. **RISULTATI.** Le urinocolture totali sono state 966, di cui il 66% sono risultate negative, l'8% inquinate e il 26% positive. Il metodo di raccolta maggiormente utilizzato è stato il mitto intermedio (N. 750), seguito dalla raccolta con sacchetto (N. 122) e catetere (N. 94). Il microrganismo maggiormente isolato è stato E. coli, nel 63% dei casi. Nei ricoverati il maggior tasso di resistenza (=47%), si osservava nei confronti dell'ampicillina, seguita dal co-trimoxazolo (=19%) e dall'amoxicillina clavulanico (=6%). Simile risultato era presente nella popolazione ambulatoriale con un alto tasso di resistenza all'ampicillina (= 48%), seguita da cotrimoxazolo (= 11%) e amoxicillina clavulanico (=10%). Circa l'8% delle urinocolture totali eseguite hanno dato esito di inquinamento. Il maggiore tasso di inquinati si osservava nelle raccolte eseguite con sacchetto perineale (14% dei 122 campioni da sacchetto). La percentuale di inquinamento è stata dell'8% delle 750 urinocolture da mitto, mentre nessuna urinocoltura è risultata inquinata in quelle eseguite da cateterismo vescicale (N. 94). **CONCLUSIONI.** I nostri dati sottolineano l'utilità della conoscenza delle resistenze locali a E.

coli per una corretta impostazione della terapia empirica nella IVU del bambino. Questi risultati confermano quanto riportato da altri Autori europei sulle elevate resistenze di E. coli ad ampicillina e cotrimoxazolo. Per l'amoxicillina-clavulanato abbiamo riscontrato un minor tasso di resistenza nei bambini ospedalizzati rispetto ad altri studi, mentre il tasso è risultato maggiore per i pazienti ambulatoriali. Tale differenza può essere in parte spiegata, oltre che dalla diversa zona geografica degli studi, da differenti precedenti terapie antibiotiche effettuate. Il metodo migliore di raccolta risulta essere quello del mitto intermedio e del cateterismo vescicale. **Background.** La MK è la seconda vasculite dell'infanzia (dopo la porpora di Schönlein-Henoch), con coinvolgimento linfomucocutaneo e possibile coronarite. Oltre all'eziologia, i problemi ancora aperti riguardano la diagnosi di forme non classiche di malattia e il trattamento dei casi refrattari alla prima dose di Ig Vena. Il nostro studio retrospettivo vuole descrivere il comportamento clinico della MK e definire la prognosi in base a tempestività diagnostica e tipo di terapia. **Metodi.** Abbiamo revisionato le cartelle cliniche di tutti i pazienti con diagnosi di MK ammessi presso la Clinica Pediatrica dell'ospedale Burlo Garofolo dal 1988 al 2009. **Risultati.** Riscontrati 45 nuovi casi di MK (29 maschi, 16 femmine). L'età media alla diagnosi è di 32 mesi (range 18-35), il 78% ha meno di 5 anni. Forme atipiche e incomplete sono rispettivamente il 14% e il 18% del totale. Le forme atipiche si associano a età d'esordio più tardiva (75,8 mesi, $\text{SD}=45,2$; $p=0,014$) e a maggior ritardo diagnostico (mediamente dopo il 10° giorno di febbre) rispetto forme classiche e incomplete. Il 24% dei pazienti sviluppa complicanze cardiache, soprattutto valvulopatia transitoria (18%). Un paziente sviluppa aneurisma coronarico (2%). Fattori associati a una maggior tendenza di coinvolgimento cardiaco risultano età avanzata ed elevata PCR all'esordio, refrattarietà di risposta alla prima dose di IgVena e uso di dosi iniziali $<2 \text{ g/kg}$; la forma clinica d'esordio non risulta invece essere discriminante. Le IgVena sono somministrate correttamente per tempistica e dosi nel 70% dei casi, il corticosteroide viene utilizzato in associazione nei casi non responders o gravi ab initio, specialmente nel trattamento delle forme atipiche. **Conclusioni.** Forme atipiche e incomplete rappresentano oggi un terzo del totale; quelle atipiche in particolare si associano a età d'esordio più tardiva e vengono riconosciute più tardi. Non risulta esserci correlazione tra forma clinica e rischio di complicanze cardiache. Malgrado la bassa incidenza di coronarite, si osserva un inaspettato coinvolgimento valvolare, che risulta comunque transitorio. I corticosteroidi risultano efficaci, in associazione alle IgVena, nei casi refrattari e gravi ab initio e non risultano correlati all'incidenza di complicanze cardiache. **L.** è una bellissima bambina di 9 anni che arriva in PS camminando con difficoltà. La piccola ha difficoltà a raccontare cosa le è accaduto, ha un eloquio rallentato, per cui è la madre che racconta: "dopo il pranzo a scuola, L. ha litigato con delle compagne di classe e da una di loro ha ricevuto uno schiaffo; quando subito dopo è tornata in classe ha riferito all'insegnante che non sentirsi bene e poi ha mostrato difficoltà sia a scrivere che a parlare", per cui è stata portata in PS. La bambina è vigile, presenta disartria, deficit di forza del braccio dx, ha difficoltà a mantenere la posizione eretta, la prova di Mingazzini tende a slivellare a dx, il quadro è compatibile con EMIPARESI ACUTA Dx. Vengono subito eseguiti: visita neurologica che conferma l'emiparesi dx ed eseguiti prelievo ematico (nella norma), EEG e TC che non sono dirimenti. La piccola viene ricoverata e si avvia terapia steroidea x ev. Il giorno successivo vengono eseguiti altri esami ematochimici (che risulteranno tutti nella norma), l'ecocolordoppler dei vasi e la RM cerebrale che evidenzia lieve asimmetria del ponte in cui in sede paramediana sx è presente

piccola alterazione del segnale (iperintensità in T2 e FLAIR e isointensità in T1), dopo mdc non presenta enhancement; il quadro non è di sicura interpretazione, potrebbe essere una lesione ischemica recente o una piccola malformazione vascolare o piccolo processo produttivo di basso grado. Per escludere la natura neoplastica della lesione L. ha eseguito presso altra sede spettroscopia che ha confermato la natura ischemica della lesione con successivo avvio della terapia con Aspirinetta. Attualmente, a distanza di un anno L. è in terapia con antiaggregante (Clopidogrel), in ottime condizioni generali. La peculiarità del caso è da riferire alla comparsa della sintomatologia neurologica dopo un trauma lieve, lo schiaffo. Lo stroke in pediatria è un evento raro, ma non rarissimo (incidenza 3-10/100.000), solitamente insorge acutamente, è di natura embolica e si verifica anche in soggetti senza fattori di rischio. Il gold standard per la diagnosi è la RM. La terapia si avvale di antiaggreganti per lunghi periodi di tempo. D, 3 anni, giunge in PS per torcicollo. Quella mattina ha presentato anche 2 vomiti e lamenta cefalea. Dall'anamnesi si evince che il piccolo andava incontro a pousée di cefalea associata a torcicollo da almeno 8 mesi. Negli intercritici presentava una posizione deviata del capo, interpretata secondaria a torcicollo congenito. Escluse patologie a carico del rachide, in altra sede erano stati iniziati controlli e sedute con un osteopata e un fisioterapista con transitori benefici per quel che concerneva il collo mentre per la cefalea era stato suggerito (ma ancora mai assunto) L-OH triptofano. Obiettivamente il bambino è molto sofferente, mantiene il collo flesso sulla spalla sinistra, e alla palpazione del muscolo sternocleidomastoideo destro è dolorabile. All'esame neurologico si rileva difficoltà nella marcia in tandem, modesto impaccio sia agli arti superiori che inferiori nelle prove cerebellari, non deficit dei nervi cranici né dell'oculomozione. Al fundus oculi si rilevava un lieve edema della papilla. Questo, insieme ai dati clinici, poneva indicazione per una RMN cerebrale che mostrava un processo espansivo in sede cerebellare sinistra con idrocefalo triventricolare. Il bimbo è stato operato con asportazione completa della massa, risultata un astrocitoma pilocitico. Anche se il torcicollo è considerato un segno classico di presentazione del tumore della fossa cranica posteriore, poca è la letteratura sul tema in ambito ortopedico e spesso viene misdiagnosticato. In realtà, come dimostra il nostro caso, un esame obiettivo approfondito generale e neurologico insieme alla valorizzazione di sintomatologia associata (cefalea e vomito, segni tipici di ipertensione endocranica) insieme alla lunga durata della storia, impongono approfondimenti diagnostici nel pensiero a tale patologia. Un bambino di 10 anni giunge alla nostra osservazione trasferito da altro Presidio, dove era ricoverato da cinque giorni per edemi e febbre di n.d.d. Presenta edemi localizzati agli arti inferiori e in regione sovrapubica, senza fovea e accompagnati da dolore addominale. Le condizioni sono lievemente scadute, i restanti reperti obiettivi sono nella norma. Il tampone faringeo è positivo per streptococco ?-emolitico, il titolo ASLO e la proteinuria delle 24h sono aumentati rispetto alla norma, mentre il C3 è diminuito, dati che confermano il sospetto di glomerulonefrite post-streptococcica. Persiste la febbre, compaiono dispnea, soffio bronchiale all'emittoe di sn e rantoli sub crepitanti con ottusità alla percussione. All'Rx del torace: opacamento completo dell'emittoe di dx per la presenza di addensamento parenchimale disomogeneo e abbondante versamento pleurico, inoltre è presente un addensamento parenchimale irregolare paracardiac sn, più marcato in campo medio ed esteso a livello basale e superiore, accompagnato da versamento pleurico a sn. Il quadro polmonare è stato confermato dall'esame tc (diffuso addensamento parenchimale sn, più marcato in sede postero-basale, e ilo-apicale dx, con presen-

za di broncogramma aereo in realazione a processo flogistico; si rileva versamento pleurico più marcato a dx con spessore massimo di 25,5 mm, senza significative adenopatie mediastiniche). Il tampone nasale e faringeo sono positivi per virus influenzale di tipo A(H1N1). Viene somministrata terapia antibiotica a base di cefalosporine, macrolidi e aminoglicosidi. Nei giorni successivi si ha un rapido miglioramento del quadro clinico con rilievo di murmure vescicolare ben trasmesso su tutto l'ambito bilateralmente, supportato dai reperti strumentali. Abbiamo scelto questo caso per l'interessante concomitanza dell'infezione polmonare da virus H1N1 con la glomerulonefrite e per il repentino miglioramento del quadro flogistico sia polmonare che renale dopo qualche giorno di terapia. Il tamponamento cardiaco è una sindrome clinica rara in età pediatrica con un quadro clinico spesso sfumato e difficilmente descrivibile dal bambino. Una paziente di 6 anni e 5 mesi giunge alla nostra osservazione per astenia, dolore addominale e rifiuto dell'alimentazione. Le condizioni generali sono scadute. È presente leucocitosi neutrofila importante, gli altri indici di flogosi nella norma, ipertransaminasemia, aumento di CPK e LDH marcato. La paziente diviene irritabile e poco reattiva, compare un modico ipertono nucale, dolorabilità muscolare diffusa, accentuata dalla flessione ed extrarotazione degli arti inferiori, i riflessi osteotendinei non sono evocabili. All'EEG: un'attività di fondo diffusamente rallentata, come da sofferenza parenchimale diffusa. Si eseguono una RMN e una rachicentesi che risultano negative per processi flogistici in atto. All'ECG: sopraslivellamento diffuso del tratto ST e dagli esami ematochimici emerge un aumento di CPK e della troponina I. All'ecocardiogramma: funzione ventricolare lievemente ridotta globalmente e un importante versamento pericardico circumferenziale di circa 2 cm, soprattutto inferiore, con segni di tamponamento cardiaco. Si esegue drenaggio chirurgico e Rx torace di controllo da cui emerge un addensamento parenchimale basale sx. Visto il quadro clinico di pericardite con tamponamento cardiaco e broncopolmonite con versamento pleurico si pratica una terapia antibiotica e con acido acetilsalicilico. Nonostante siano state eseguite ricerche sul sangue e sul liquor non si è arrivati a una precisa diagnosi eziologica. La paziente è stata dimessa dopo miglioramento del quadro clinico. Il tamponamento cardiaco rappresenta un'emergenza medica, se non trattato porta a esito fatale, la diagnosi e il trattamento precoce sono indispensabili per la sopravvivenza del paziente. (Cousineau A, Savitsky E. Cardiac tamponade presenting as an apparent life-threatening event. *Pediatr Emerg care* 2005;21:104-8). Il Piano nazionale di eliminazione del morbillo e della rosolia congenita (PNEM) (1) persegue l'obiettivo di ridurre e mantenere l'incidenza della rosolia congenita al di sotto di 1 caso su 100.000 nati vivi. Per ottenere questo risultato bisogna che il 95% delle donne in età fertile sia protetto contro la rosolia perché ha superato l'infezione naturale o perché è stato vaccinato con successo. A distanza di 6 anni dal Piano abbiamo deciso di verificare lo stato delle cose valutando in modo retrospettivo il titolo antirosolia delle mamme che si presentano al pediatra di base per i "bilanci di salute" dei bambini del primo anno di vita. L'indagine è stata condotta da 9 pediatri di libera scelta delle province di Lecce, Taranto, Brindisi e Bari. Sono state controllate 473 mamme; 72 sono le mamme risultate sieronegative per rosolia ai controlli fatti in gravidanza e quindi a rischio di rosolia congenita, con una percentuale del 15,2% che è più del triplo del 5% considerato accettabile. Solo una delle 72 mamme è cittadina non italiana per cui il problema non può essere attribuito alla immigrazione. Tra le 69 mamme sieronegative di cui è stata rilevata la parità, 22 erano alla seconda gravidanza e 6 addirittura alla terza per un totale di ben 103 gravidanze condotte a rischio. Possiamo

quindi concludere che nonostante le buone intenzioni espresse dal Piano nazionale di eliminazione del morbillo e rosolia congenita gli obiettivi di eradicazione sono ancora molto lontani e rischiano di non essere raggiunti. La previsione di copertura stabile con due dosi di vaccino del 95% dei neonati è ancora non realizzata, così come è insoddisfacente la percentuale di recupero degli adolescenti non vaccinati. Mancano infine strategie chiare di intervento sulla popolazione adulta in età fertile. Femmina, 30 mesi; dall'età di un anno rallentato accrescimento; alvo sempre regolare. Zoppia e dolore ingravescente agli arti inferiori fino a impossibilità alla deambulazione; ricoverata in altra struttura: valutazione ortopedica ed esami (ecografia delle anche, Rx bacino e anche, Rx ginocchia) negativi. Compare addominalgia; ecografia e TC addome: torsione delle anse del tenue. Trasferita presso la Chirurgia Pediatrica del nostro ospedale, sottoposta a laparoscopia: doppia invaginazione tenue-tenuale; laparotomia con svaginazione. Nel post-operatorio persiste coxalgia; Rx bacino e anche: demineralizzazione ossea diffusa, non lesioni osteostrutturali; RM bacino e femori: alterazione del segnale con presa di contrasto diffusa a livello osseo, come da fratture da insufficienza. Trasferita in Pediatria: calcemia e fosforemia nella norma, PTH ai limiti superiori, moderata carenza di vitamina D; anemia sideropenica. PET total body: assenza di lesioni neoproduttive. Transglutaminasi positive; tipizzazione HLA: allele DQ2 in eterozigosi. EGDS e biopsia: mucosa enterica atrofica, marcato essudato misto della lamina propria; reperti compatibili con malattia celiaca. Diagnosi di celiachia e avvio di dieta priva di glutine e terapia di supporto con vitamina D, calcio, acido folico, vitamine del gruppo B, boli di ferro per via endovenosa e poi terapia marziale per os. La celiachia è una condizione autoimmune con alterata risposta alla gliadina che conduce a danno della mucosa intestinale fino all'atrofia dei villi, con malassorbimento e deficit nutrizionale a carico di diversi componenti, tra cui la vitamina D. La demineralizzazione ossea si riscontra in più del 70% delle persone affette da celiachia; il meccanismo con cui si instaura è duplice: da un lato, gioca un ruolo fondamentale il malassorbimento di vitamina D, che condiziona un ridotto assorbimento di calcio. L'attività osteoclastica è incrementata anche da un meccanismo infiammatorio dovuto all'aumentata produzione di citochine proinfiammatorie (IL-1, IL-6, TNF-alfa) che attivano i monociti, precursori degli osteoclasti, con conseguente perdita ossea. La terapia con vitamina D aumenta la calcemia e ha un'attività immunomodulatrice che riduce il danno infiammatorio. Maschio, 7 mesi, nato a termine da parto eutocico, perinatalità nella norma. A 50 giorni bronchiolite trattata a domicilio. A 6 mesi episodio di dispnea inspiratoria risoltasi nell'arco di 24 ore con broncodilatatori. Ricoverato per dispnea ingravescente, in apiressia, trattata con broncodilatatori per aerosol; presenta importante impegno respiratorio, mantenendo comunque una buona saturazione; Rx torace: ipoespansione polmone sinistro con stiramento omolaterale delle strutture mediastiniche e iperespansione polmone destro. Si esegue TC torace: anomalia vascolare con arteria polmonare sinistra che circonda posteriormente la trachea (sling polmonare) con carena nettamente dislocata a sinistra; la biforcazione tracheale è subito distale all'origine anomala dell'arteria; presenza di bronco anomalo destro a origine tracheale in sede apicale. La broncoscopia conferma il quadro radiologico: trachea di lume ridotto, con anelli verosimilmente completi. Trasferito presso il Centro per le Cardiopatie Congenite del nostro ospedale, F. è sottoposto a intervento di correzione della malformazione vascolare, con buon esito. Le anomalie congenite dell'arco aortico e delle sue principali diramazioni portano alla formazione di anelli vascolari attorno alla trachea e all'esofago, con gradi variabili di compressione. Le più

comuni sono: arco aortico doppio, arco aortico destro con legamento arterioso sinistro, arteria anonima anomala, arteria carotide sinistra anomala, arteria polmonare sinistra anomala (sling polmonare). In questo caso, il vaso anomalo origina da arteria polmonare principale allungata o da arteria polmonare destra e decorre tra trachea e esofago comprimendoli. I sintomi consistono in affaticamento respiratorio e stridore; è evidenziata da ecocardiografia, da RM o da TC; la broncoscopia è utile nei casi più gravi per determinare l'entità della stenosi delle vie aeree. L'intervento di correzione dello sling polmonare consiste in distacco del vaso e reanastomosi dell'arteria polmonare principale dopo averla portata al davanti della trachea. 15 anni, sinusite cronica. Giunto in altro centro per cefalea, rigor, febbre e edema occhio sinistro con compromissione renale, epatica e midollare, agitato e desaturante. Alla TC encefalo evidenza di pneumoencefalo, raccolta intraorbitaria sinistra e sinusite etmoidale e mascellare. Trasferitoci, esegue liquor (colturale negativo), RMN cerebrale (interessamento infettivo meningeo e cerebrale fronto-orbitario, non trombosi) e EEG (patologico). Intubato, inizia terapia antibiotica ad ampio spettro e cortisonica. A seguito di lavaggio del seno mascellare isolamento di streptococco ?-emolitico multisensibile. Successivamente formazione di nuovi ascessi orbitari e sovraorbitari, con evidenza radiologica di spandimento intracranico e trombosi venosa. Dopo etmoidectomia e svuotamento degli ascessi, ricaduta, con ricomparsa di edema palpebrale. Neuroimmagini compatibili con osteomielite frontale e cellulite fronto-temporale; eseguita toelettatura della lesione suppurativa ossea frontale con asportazione di materiale osseo e drenaggio degli ascessi. Risoluzione clinica completa dopo terapia antibiotica (sei mesi) e terapia anticoagulante (un anno). Negativa la ricerca per immunodeficienze congenite e acquisite. L'osteomielite dell'osso frontale associata a ascesso superiosteo è nota come "Pott's puffy tumor", dal nome di Sir Percival Pott che la descrisse nel 1768. L'era antibiotica ne ha drasticamente ridotto l'incidenza, colpisce tutte le età e può complicare traumi o quadri di sinusite frontale, con estensione alla squama ossea frontale, sia a livello del tavolo esterno che interno, con interessamento intracranico e possibile diffusione ematogena tramite le vene diploiche con potenziali tromboflebite del seno sagittale, empiema subdurale e ascesso cerebrale. Agenti patogeni implicati sono streptococchi, stafilococchi e anaerobi delle alte vie aeree. Si presenta con cefalea, febbre, astenia, vomito, tumefazione periorbitaria e fotofobia. La conferma diagnostica viene dall'esecuzione di RMN e TC encefalo. La terapia è sia medica (antibiotici ad ampio spettro per possibili multiple colonizzazioni per almeno 6-8 settimane) che chirurgica (drenaggio degli ascessi). Con l'adeguata terapia il tasso di mortalità per le complicanze intracraniche scende dal 60 al 3,7%. 2 anni ½, perinatalità nella norma. Allattamento fino ai 2 anni, svezzamento al 6° mese; crescita al 10-25 %ile con deflessione dopo i 9 mesi di vita; sviluppo neuromotorio adeguato. Giunge per vomito, condizioni generali diminuite e scarsa reattività con riscontro di ipertransaminasemia, iperuricemia, ipertrigliceridemia e ipoglicemia non confermata al successivo monitoraggio glicemico, con quadro ecografico di steatosi epatica. Coagulazione, albumina, insulinemia e cortisolemia nella norma. Accertamenti metabolici negativi (ammonio, acido lattico, amminoacidi plasmatici e urinari, acidi organici urinari, valutazione qualitativa zuccheri urinari, emogasanalisi). Dopo due settimane nuovo episodio di vomito con sudorazione profusa e ipoglicemia accompagnata da episodio convulsivo di breve durata a risoluzione spontanea. Tale episodio compare 30 minuti dopo l'assunzione di frutta. Da un'attenta anamnesi alimentare emerge marcata spontanea selezione nella scelta del cibo (mai frutta, verdura, alimenti zucche-

rati, né tè o succhi) e storia di vomito dopo l'assunzione di frutta (anche in occasione del ricovero precedente emerge assunzione di bevanda contenente fruttosio). Nel sospetto clinico di fruttosmia avviata ricerca per mutazioni del gene per fruttosio aldolasi B, con riscontro di quadro di eterozigosi composita. L'intolleranza ereditaria al fruttosio è una malattia geneticamente determinata dovuta a un deficit di fruttosio aldolasi B in fegato, intestino e rene, il che determina rapido accumulo di fruttosio-1-fosfato dopo l'assunzione di fruttosio, con comparsa di ittero, epatomegalia, vomito, letargia, irritabilità e convulsioni, coagulazione alterata, ipoalbuminemia, rialzo di bilirubina e transaminasi, disfunzione tubulare prossimale e soprattutto ipoglicemia. L'età di insorgenza è dieta-dipendente. La diagnosi, oltre all'anamnesi, è suggerita dalla presenza di sostanze riducenti nelle urine durante un episodio acuto. La conferma si basa sul test da carico di fruttosio, sulla biopsia epatica per dosaggio dell'enzima fruttoaldolasi B o sull'indagine genetica per mutazioni di tale enzima. La terapia si basa sulla dieta di esclusione che migliora sia il quadro clinico che lo sviluppo staturale-ponderale. Buona la prognosi a lungo termine. M. nasce a termine di gravidanza a decorso fisiologico, da parto eutocico. Nei primi giorni di vita lieve tachipnea e riscontro di soffio sistolico. La sintomatologia rapidamente peggiora, con tachicardia, tachipnea e necessità di ossigenoterapia. L'ecografia cardiaca evidenzia aumento delle pressioni polmonari con marcata dilatazione delle sezioni destre severa insufficienza della valvola tricuspidale, shunt a direzione dx-sin dal forame ovale e dal dotto arterioso. Tali alterazioni di flusso inducono all'esecuzione dell'ecografia cerebrale, che mostra estesa cavità vascolarizzata nella sede della vena di Galeno. La RMN cerebrale conferma multiple immagini vascolari, compatibili con malformazione arterovenosa della vena di Galeno (VGM). Nelle ore successive severa ipertensione polmonare con ricorso a ventilazione meccanica. Il quadro clinico peggiora rapidamente nonostante farmaci vasodilatatori per il circolo polmonare (iNO, prostacicline, Sildenafil), diuretici, amine vasoattive. In 20° giornata di vita, M. viene sottoposta ad angiografia e intervento di embolizzazione transfemorale di alcune delle fistole artero-venose. L'anomalia vascolare è caratterizzata da numerosissime fistole ad alto flusso tra rami arteriosi derivanti dalle arterie cerebrali posteriori e grossi gavoccioli venosi drenanti nella vena di Galeno e poi nel seno retto. Si esegue cateterismo selettivo di 3 grossi rami arteriosi, le cui fistole vengono occluse mediante applicazione di spirali metalliche e colla. Nonostante il trattamento la malformazione viene rifornita da flussi nei restanti tramite fistolosi, con peggioramento dell'ipertensione polmonare e marcato reverse flow dall'arco aortico. Viene ripetuta l'embolizzazione con chiusura di altre due fistole artero-venose. A causa della progressiva dilatazione ventricolare, del crescente danno parenchimale e della persistente turbolenza di flusso, associati a un aggravamento delle condizioni cliniche, si esegue un nuovo intervento di embolizzazione, complicato da emorragia endocranica massiva, cui segue progressivo deterioramento cardiocircolatorio ed exitus in 65° giornata di vita. La storia naturale della VGM a esordio neonatale, non trattata, è il decesso nel 90-100% dei casi. La diagnosi ecografica prenatale e/o postnatale ha permesso la pronta identificazione e il precoce intervento terapeutico di embolizzazione ha permesso di migliorare la sopravvivenza e l'outcome. La selezione dei pazienti da sottoporre al trattamento si avvale del Bicetre neonatal evaluation score, composto da 21 punti basati su funzionalità cardiaca, cerebrale, epatica, respiratoria e renale. La stabilizzazione delle condizioni cliniche pre-intervento è essenziale per garantire un equilibrio emodinamico e consentire un approccio interventistico. Nel nostro caso l'anomalia vascolare, con caratteristiche

neuroradiologiche di VGM atipica, è stata diagnosticata in 4° giornata di vita tramite indagine ecografica cerebrale, motivata dal quadro di scompenso cardiaco destro. Il trattamento medico ha consentito di migliorare, pur solo transitoriamente, il compenso emodinamico. L'estrema gravità del nostro caso risiede nella complessità della malformazione, nella sua spontanea tendenza ad autorifornirsi, e nella difficoltà di controllare farmacologicamente lo scompenso cardiaco. Difficoltà sfidate e in parte superate fino a consentire alla piccola di vivere alcuni giorni con minimo supporto ventilatorio e farmacologico nelle braccia della sua mamma, ma diventate infine incontrastabili fino a determinarne l'exitus. Descriviamo il caso di un bambino di 5 anni affetto da sindrome di Down. Alla nascita è stata posta diagnosi di Sindrome di Down per la presenza di dimorfismi caratteristici e DIA tipo ostium secundum. Sin dai primi mesi di vita si evidenziava un alvo tendenzialmente stitico, caratterizzato da evacuazioni solo dopo esecuzione di clistere. Per tale motivo ha praticato diversi cicli di terapia con lattulosio e fibre con beneficio ma ripresa della sintomatologia alla sospensione del farmaco. Si è deciso per cui di procedere con indagini di secondo livello. Un clisma opaco evidenziava: "Stenosi segmentaria al passaggio sigma-retto, con distensione del sigma a monte. La biopsia rettale per suzione (Gold standard nella diagnosi della MH) e l'esame istologico con colorazioni isoenzimatiche con evidenza di "Assenza di cellule gangliari del plesso sottomucoso, presenza di fibre nervose ipertrofiche nel plesso mucoso. Incremento dell'attività acetilcolinesterasica nella lamina propria, nella muscularis mucosae e nella sottomucosa". Alla luce di tali dati è stata posta diagnosi di Aganglia rettale (Hirschsprung classico). All'età di 5 anni e 6/12 il piccolo è stato sottoposto a intervento chirurgico in laparoscopia (Pull-through sec. Georgeson – Soave laparoscopico) con abbassamento del sigma per via endorettale e anastomosi prossimalmente al canale anale, con completa risoluzione della sintomatologia e regolarizzazione dei caratteri dell'alvo. Il nostro caso conferma quanto già descritto in letteratura, e cioè come la sindrome di Down sia l'anomalia cromosomica più spesso associata alla malattia di Hirschsprung (10% dei casi). La malattia di Hirschsprung è una malformazione congenita dell'intestino caratterizzata dall'assenza di gangli intramurali nel plesso mienterico e sottomucoso in porzioni terminali del colon di lunghezza variabile e dall'abnorme innervazione della muscolatura liscia degli ultimi segmenti dell'intestino. L'assenza di innervazione neuronale è una conseguenza dell'arresto della migrazione dei neuroblasti dall'intestino prossimale a quello distale. La porzione intestinale priva di gangli, detta agangliare, crea un'ostruzione intestinale per mancato rilasciamento durante la peristalsi e mancata progressione del contenuto intestinale. L'etiologia genetica è sostenuta da un aumentato rischio di ricorrenza per i fratelli affetti (4%); prevalenza nei maschi; associazione con altre patologie genetiche; sono stati mappati geni di suscettibilità in 3p21, 9q31 e 19q12. Le forme sindromiche della MH sono associate con i geni LICAM, SOX10, SIP1. Il trapianto di cellule staminali del sistema nervoso enterico potrebbe essere quindi una valida alternativa ai trattamenti. L'FMF è una febbre di natura genetica a trasmissione autosomica-recessiva. La sintomatologia è caratterizzata da febbre associata a polisierositi (monoartrite, peritonite, pleurite e pericardite sterili) con positività degli indici di flogosi, della durata di 2-3 giorni. Il periodo intercritico è caratterizzato da benessere clinico e negatività degli indici di flogosi. La complicanza più temibile è l'amiloidosi renale. La terapia utilizzata è la colchicina. È ormai prassi comune utilizzare per la diagnosi il Pronto Score che calcola la possibilità di febbre genetica in base a parametri stabiliti (età del paziente, presenza di dolore addominale e toracico, afte, diarrea e storia fa-

miliare). Lo score è considerato ad alto rischio di febbre genetica se $> 1,32$. Il grado di severità di malattia si basa su un punteggio (PRAS Score) che considera l'età del paziente (0-4; minore è l'età maggiore il punteggio), il numero di attacchi mensili (1-3; è massimo se sono maggiori di 2/mese), la presenza di artrite (2-3), l'amiloidosi (3) e la dose di colchicina giornaliera (1-4). Si definisce malattia lieve se il punteggio è tra 3 e 5, intermedia tra 6 e 8 e severa se > 9 . La diagnosi genetica è positiva se vengono identificate due mutazioni del gene MEFV, anche se sono riportate in letteratura mutazioni in eterozigosi. In tal caso bisogna valutare la risposta alla terapia continuativa con colchicina per un periodo di almeno sei mesi. La remissione degli attacchi durante il trattamento con colchicina e una ripresa dei sintomi alla sua sospensione conferma la diagnosi. Il nostro studio è basato sulla correlazione genotipo-fenotipo dell' FMF in base alla nostra casistica. Dal 2007 a oggi sono giunti nei nostri ambulatori 97 pazienti con febbre periodica. In ciascun paziente sono state indagate le principali cause di febbre (infettive, autoimmuni, MICI, neoplastiche) risultate negative. Abbiamo quindi selezionato 51 pazienti con alto rischio di febbre genetica che sono stati sottoposti al test genetico per FMF; tra questi 24 sono risultati positivi al test genetico: 6 per la mutazione in omozigosi del gene MEFV, 2 in eterozigosi composti, 16 in eterozigosi (E 148Q). In due pazienti è stata effettuata diagnosi di FMF in assenza di mutazione (risposta alla sintomatologia con colchicina e ripresa dei sintomi con la sospensione del farmaco). Nel restante gruppo di pazienti è in corso l' indagine molecolare per le altre forme di febbre periodica (HIDS e TRAPS). Il fenotipo clinico dei nostri pazienti è stato calcolato come intermedio-severo; con attacchi febbrili 1-2 volte al mese, sempre con dolori addominali, a volte artromialgie transitorie e artriti acute, 1 paziente con sacro ileite, nessun paziente con erisipela-like; rispondono bene alla colchicina, solo 2 con risposta parziale al farmaco. L'età della diagnosi in alcuni pazienti è stata tardiva, in alcuni di loro è stato posto in prima ipotesi, sospetto di malattia infiammatoria intestinale e altri sono stati appendicectomizzati o colecistectomizzati per l'addome acuto. Inoltre abbiamo constatato che la mutazione in eterozigosi E148Q è associata a un fenotipo moderato-severo (PRAS score 7-8-9). Supponiamo che la manifestazione fenotipica della mutazione in eterozigosi sia secondaria a una forma di pseudodominanza o a una mutazione non ancora indagata. La nostra casistica sottolinea la notevole eterogeneità genetica della FMF associata ad altrettanta eterogeneità fenotipica. Descriviamo il caso di una bambina di 7 anni con familiarità per malattie autoimmuni (madre con tiroidite di Hashimoto). La sintomatologia esordisce all'età di 4 anni con manifestazioni eritematose ed eczematose diffuse inquadrare in prima ipotesi in una dermatite atopica severa. All'età di 6 anni giunge alla nostra attenzione. Ricontriamo la comparsa di lesioni eritemato-atrofiche sulla cute sovrastante le articolazioni metacarpo falangee e interfalangee prossimali e distali con presenza di piccole ulcerazioni a carico di alcune estremità riconducibili a papule di Gottron. A livello delle ginocchia erano presenti numerose manifestazioni nodulari di consistenza dura, riferibili a calcificazioni. L'Rx ginocchia evidenziava calcinosi lobulata dei tessuti molli perirotulei bilateralmente. Gli esami ematochimici evidenziavano un incremento degli indici di flogosi e dell' LDH e ANA positivi (1:1280). L'elettromiografia era negativa. La dermatomiosite giovanile è una rara malattia autoimmune, cronica che spesso esordisce durante l'infanzia. Si tratta di una vasculopatia sistemica classificata come una delle miopatie infiammatorie idiopatiche. L'eziologia è multifattoriale: vi è una predisposizione genetica (HLA2 DQ A10501); La cronicità della forma giovanile è associata all'allele Tnf-alfa a308 con aumento di produzione di tnf-alfa le infezioni

(SBEGA, coxsackie virus B, enterovirus, Toxoplasma, parvovirus) possono essere fattori scatenanti. L'incidenza è pari a 0,8/4 casi per milione/anno. Le manifestazioni cliniche a livello cutaneo sono: papule di Gottron (57-100%), Rash eliotropo (66-100%), rash malare (42-73%), calcinosi (6-10%) e lipodistrofia (10-14%). Altri sintomi possono essere: febbre (16-65%), adenopatia (20%), dispnea (7-43%), disfonia o disfagia (18-44%), astenia (95%), mialgia o artralgia (25-73%), fenomeno di Raynaud (9-14%). La calcinosi in genere esordisce 1-3 anni dopo l'insorgenza della malattia, ma può insorgere prima come dopo 20 anni dall'esordio. Si riconoscono 4 sottotipi di calcificazioni: noduli o placche cutanee o sottocutanee, depositi muscolari, calcinosi lungo le fasce muscolari, deposizione generalizzata. La prognosi in caso di calcinosi è peggiore, anche se è possibile una regressione spontanea delle lesioni. Le papule di Gottron, quasi sempre presenti, sono delle papule eritemato-violacee presenti a livello delle articolazioni interfalangee e metacarpofalangee, delle ginocchia e dei gomiti. Il segno di Gottron è caratterizzato da macule o placche eritemato-violacee, simmetriche, spesso atrofiche nella stessa distribuzione delle papule. La dermatomiosite amiotopica è un sottotipo non comune di dermatomiosite giovanile caratterizzato dalla negatività degli enzimi muscolari e della elettromiografia. La prognosi è buona anche se in un piccolo gruppo di pazienti ha sviluppato successivamente la malattia con interessamento muscolare. La terapia si avvale di: ciclosporina e microfenolato mofetile per l'interessamento cutaneo, corticosteroidi, Ig sostitutive anti-TNF alfa. Le calcificazioni sono trattate con bifosfonati, Probenecid, infiltrazione locale di triamcinolone o escissione chirurgica se i noduli sono troppo grandi o limitano la motilità articolare. Le condizioni cliniche della nostra paziente sono migliorate in seguito alla terapia con ciclosporina e Probenecid. L'intolleranza ereditaria al fruttosio (HFI) è una malattia autosomica recessiva del metabolismo dei carboidrati dovuta al deficit dell'enzima fruttosio-1-fosfato aldolasi, normalmente presente nel fegato, rene e intestino. La prevalenza della HFI è sconosciuta, ma alcuni studi epidemiologici suggeriscono che oscilli tra 1:10.000 e 1:100.000 nati. La carenza dell'enzima determina, in caso di ingestione di fruttosio, un accumulo di fruttosio-1-fosfato che determina un danno metabolico dell'epatocita; tale danno è responsabile di una sintomatologia generalmente grave, specie nel lattante, caratterizzata da ipoglicemia, vomito, letargia, irritabilità, convulsioni fino all'insufficienza epatica acuta tale da poter richiedere un trapianto di fegato in urgenza. Esistono tuttavia anche casi che sono diagnosticati tardivamente, in età adulta, la cui storia naturale non è conosciuta. Abbiamo recentemente osservato 4 pazienti che si sono presentati per il riscontro occasionale, in benessere, di epatomegalia isolata, di alterazioni modeste degli enzimi epatici o dell'imaging ecografico. In tutti inoltre era segnalato dai genitori un precoce disgusto per la frutta omogeneizzata che aveva comportato una quasi completa eliminazione, nello svezzamento, di cibi dolci e/o di frutta. In tutti i pazienti l'analisi molecolare ha dimostrato la presenza di mutazioni patogenetiche nel gene della aldolasi B in entrambi gli alleli. In conclusione, in tutti i pazienti riportati, la diagnosi di HFI è stata suggerita da alterazioni asintomatiche degli enzimi epatici, dalla presenza anche isolata di una iperrecogenicità del fegato, o dal riscontro occasionale di epatomegalia in presenza di una anamnesi di disgusto per frutta e cibi dolci. La diagnosi è stata poi confermata dalla presenza di mutazioni patogenetiche del gene dell'aldolasi B. L'HFI può risultare quindi clinicamente silente anche nel primo anno di vita e non necessariamente sintomatica anche moderatamente (vomito). Per l'importanza che può avere una diagnosi precoce in quanto l'HFI espone comunque e a ogni età al rischio

di complicanze anche mortali se non diagnosticata, in presenza di alterazioni anche modeste degli enzimi epatici o dell'imaging ecografico, va sempre ricercato anamnesticamente un disgusto precoce per la frutta o comunque per dolciumi e caramelle; tale condizione è eccezionale nel bambino sano e se presente va confermato il sospetto diagnostico di HFI tramite la ricerca di mutazioni del gene dell'aldolasi B. M. (36+4) nasce da TC d'urgenza per alterazioni cardiocografiche e riduzione dei movimenti fetali, dopo gravidanza caratterizzata da importante iperemesi e severo calo ponderale materno. Non riferiti traumi, infezioni e alterazioni degli esami materni peripartum. Alla nascita depressione respiratoria e pallore, con necessità di rianimazione primaria. EGA cordonale nella norma. Apgar: 3-8. Peso: 2200 g (10°p), lunghezza 44.5 cm (10°p), CC 34.5 cm (90°p). Ricovero in TIN. Persistono condizioni scadenti, ipotonia, scarsa motilità spontanea, pallore cutaneo. FC e PA nella norma. Gli esami ematici evidenziano severa anemia e grave alterazione di PT (<10%), PTT (>120"), fibrinogeno (347 mg/dl). Le condizioni generali peggiorano rapidamente: fontanella ipertesa e crisi convulsive. Si somministrano emazie e plasma, e terapia antiepilettica. Ecografia e TC encefalo documentano ematoma subdurale acuto bilaterale sovra-sottotentoriale con spandimento tentoriale e interemisferico. Il quadro è confermato dalla RMN: segnale diffusamente ipointenso nelle aree fronto-temporo-parietali posteriori a sede cortico-sottocorticale profonda (T1W) con coefficiente di diffusione apparente ridotto, e diffusa iperintensità della sostanza bianca periventricolare (T2W). A 27 h di vita intervento di asportazione-decompressione. Le condizioni neurologiche persistono gravi: ipocinesia, ipertono ai cingoli, ipotonia assiale, iporeattività. All'EEG: severa depressione dell'attività di base. I successivi controlli RMN rilevano deviazione delle strutture della linea mediana, dilatazione ventricolare ex-vacuo sovratentoriale, ed encefalomalacia multicistica biemisferica. A 1 mese di vita, per incrementato spessore delle falde ematiche, nuovo intervento evacuativo. Indagini dell'assetto coagulativo di M. in fase subacuta e dei genitori risultate negative per deficit congeniti. M. ha sviluppato quadro di tetraparesi spastica grave ed epilessia esordita a 9 mesi, attualmente sotto buon controllo farmacologico (topiramato). Background: La temperatura raggiunta nel corso di un episodio febbrile è stata considerata per molti anni la condizione principale di rischio per l'insorgenza delle convulsioni febbrili (CF). Almeno 5 RCT hanno documentato un mancato effetto preventivo dei farmaci antipiretici sull'evento convulsivo, anche utilizzando dosi elevate e intervenendo all'esordio della febbre. Le linee guida di diverse società scientifiche riportano che gli antipiretici non sono utili per prevenire la ricorrenza delle CF. Nella pratica clinica non si conosce quanto queste evidenze siano correttamente applicate da parte del personale sanitario, sia in termini pratici che informativi della famiglia. Non è sufficientemente noto quale sia l'approccio complessivo al problema delle CF. Obiettivi: Verificare le conoscenze e i comportamenti da parte del personale sanitario in caso di CF, con riferimento particolare all'uso dei farmaci antipiretici, alla tempistica dell'uso clisma di diazepam e all'incidenza e ricorrenza delle CF. Metodi: Abbiamo somministrato un questionario cartaceo conoscitivo a 408 pediatri. Partendo da uno scenario clinico (bambina di 1 anno e mezzo con primo episodio di CF semplice) si richiedevano le conoscenze e le informazioni da dare alla famiglia in merito a: incidenza delle CF nei bambini tra 6 mesi e 5 anni; probabilità di un secondo episodio; efficacia degli antipiretici sulla prevenzione delle CF; tempistica sull'utilizzo del diazepam rettale nelle crisi successive. Risultati: L'età media dei compilatori era di 47,9 aa, (range 25-72); 67,9% erano pediatri di famiglia (PdF), 15,3% specializzandi, 13% ospedalieri, 3,7%

altro. L'incidenza di CF, pari al 3-5%, è stata correttamente indicata dal 68% dei pediatri. La ricorrenza di un nuovo episodio di CF (in merito al caso presentato), pari al 20-30%, è stata riportata in maniera esatta dal 62% dei pediatri. L'inefficacia dei farmaci antipiretici nella prevenzione delle CF è stata indicata nel 82% dei pediatri. La tempistica corretta dell'utilizzo del diazepam è stata riportata nel 75% dei casi. Complessivamente i questionari con tutte le risposte corrette sono stati 137 (33,6%). Per quanto riguarda l'informazione sulla inefficacia preventiva degli antipiretici le risposte corrette sono state fornite dal 63% degli specializzandi, dall'84% dei PdF e dal 90% dei pediatri ospedalieri. Conclusioni: I risultati dello studio evidenziano che le conoscenze dei pediatri nei confronti delle CF sono complessivamente adeguate, anche se vi è un chiaro margine di miglioramento conoscitivo, e pertanto informativo nei confronti delle famiglie, attuabile tramite campagne ad hoc rivolte al personale sanitario. Introduzione: Il trattamento del DMT1 mira a prevenire le complicanze vascolari, migliorare la qualità di vita, ridurre gli eventi avversi. Studi clinici dimostrano che la terapia insulinica intensiva con schema basal-bolus permette di raggiungere tali obiettivi anche in età evolutiva, e l'emoglobina glicosilata (HbA1c) resta il principale indicatore di rischio di complicanze a lungo termine. Nel 2008 abbiamo organizzato corsi mirati a educare in gruppo pz e genitori al calcolo dei CHO, per migliorare il controllo metabolico e la flessibilità nella gestione del DMT1. Scopi: Valutare andamento glicometabolico dopo adeguata istruzione e compliance al metodo. Metodi: I corsi erano rivolti a 3 gruppi di pz: genitori di bimbi piccoli (I gruppo, età media 6,7), pz di 9-12 aa (II gruppo, età 10,3) con i genitori, adolescenti di 12-18 aa (III gruppo, età 14,8). Contenuti dei corsi sono stati: piramide alimentare, individuazione dei cibi con CHO, quantificazione dei CHO, stima delle porzioni, compilazione del diario alimentare, verifica dei rapporti insulina/CHO. Abbiamo calcolato la media delle ultime 4 HbA1c pre-corso e delle 4 successive (eseguite ogni 3 mesi). L'apprendimento è stato valutato con test a risposta multipla prima e dopo il corso. Risultati: 44 pz su 56 hanno aderito ai corsi (78,6%); ha partecipato 85% del I gruppo (17/20), 75% del II (9/11), 75% del III (18/24). Gli extracomunitari sono 19,6% (11/56) di cui 5 partecipanti (45%). L'HbA1c media complessiva è passata da 7,34% a 7,23%. La riduzione maggiore si è avuta nel II gruppo (7,61-7,41%: -0,2%). Nel III gruppo si è ridotta di 0,14%, mentre nei piccoli la riduzione non è stata rilevante (7,01-6,93%). I test di apprendimento hanno mostrato aumento delle conoscenze significativo (da 17,5 a 19,5 risposte esatte su 20). Nei 41 partecipanti ancora seguiti dal nostro centro si è avuta compliance buona (uso quotidiano del metodo) in 23 pz (56%) e discreta (uso saltuario) in 7pz (17%); 11pz (26,8%) hanno abbandonato il metodo. Conclusioni: Nonostante la casistica limitata, emergono risultati incoraggianti per la riduzione dell'HbA1c. Esiste margine di miglioramento sia in pz con controllo glicometabolico ottimale, sia negli adolescenti, tipicamente poco complianti. Il metodo è stato accettato e gradito (73% dei pz lo usa). Conclusioni: Nonostante la casistica limitata, emergono risultati incoraggianti riguardo alla riduzione dell'HbA1c. Esiste margine di miglioramento sia nei pz con controllo glicometabolico ottimale, sia negli adolescenti, tipicamente poco complianti. I pz extracomunitari costituiscono un target con ridotta compliance. Complessivamente il metodo è stato accettato e gradito (73% dei pz lo usa), con buon apprendimento. La malattia reumatica (MR) è in fase di recrudescenza a partire dagli anni ottanta. Insorge dopo 2 settimane da un episodio di faringite streptococcica, per danno anticorpale da anticorpi diretti contro la proteina M del SBA che cross reagiscono con proteine delle articolazioni, endocardio, e SNC. La diagnosi della MR si

basa tutt'oggi sui criteri di Jones (revisionati nel 1992), mentre l'ecocardiografia costituisce il principale strumento per monitorare le lesioni valvolari mitraliche e aortiche che costituiscono la più grave complicanza della MR, pur essendo ancora controverso il ruolo dell'ecocardiografia nella diagnosi di lesioni non clinicamente evidenti. La terapia si basa sulla profilassi primaria con trattamento della faringite e sulla profilassi secondaria con benzatin-penicillina, la cui durata è variabile a seconda dell'entità dell'interessamento cardiaco da 5 anni a tutta la vita. F. 10 anni, giungeva presso la nostra Accettazione per la comparsa da due giorni di disartria con deviazione della rima buccale a destra, mioclonie palpebrali con ammiccamento dell'occhio e movimenti involontari all'emisoma destro. Riferiva inoltre peggioramento del rendimento scolastico e comparsa di dolore alle caviglie, che coinvolgeva successivamente i polsi e le interfalangee della mano destra. Un mese prima, per la comparsa di un soffio cardiaco, aveva eseguito ecocardio che mostrava la presenza di lieve insufficienza aortica e mitralica. F. si presentava in buone condizioni generali, soffio cardiaco 2/6, dolore alla mobilizzazione della caviglia, del ginocchio, dell'anca destra, del polso e delle articolazioni interfalangee della mano destra. All'esame neurologico erano presenti movimenti coreiformi diffusi, prevalentemente a destra. Nel sospetto di MR iniziava terapia con benzatin-penicillina ogni 21 giorni. Per la presenza di corea veniva inoltre eseguita RM cerebrale che risultava priva di anomalie così come la lampada a fessura e l'EEG. Veniva impostata terapia con acido valproico, ben tollerata. Veniva inoltre eseguita ecocardiografia che mostrava insufficienza mitralica e aortica moderata, per cui veniva intrapresa terapia steroidea per os e terapia antipertensiva con enalapril. F. attualmente è in terapia con enalapril, acido valproico e in profilassi secondaria con benzatin-penicillina, in buon compenso cardiocircolatorio e assenza di corea. Il trattamento della corea appare controverso, l'aloiperidolo, la carbamazepina e l'ac.valproico sembrano trovare il maggior consenso. Recenti studi sembrerebbero suggerire una buona risposta alla terapia cortisonica. Nel caso qui descritto la bambina ha ben risposto alla terapia con acido valproico. L'angioedema ereditario è una rara patologia autosomica dominante causata da deficit congenito dell'inibitore di C1 esterasi. Questo deficit porta ad aumento del rilascio locale di mediatori vasoattivi, soprattutto la bradichinina, con maggior permeabilità dei piccoli vasi, accumulo di liquido extravascolare e quindi edema. Caratteristica dell'angioedema è il ripetersi di episodi che interessano il sottocute (estremità, volto, tronco e genitali) o la sottomucosa (intestino e laringe). L'episodio acuto può essere scatenato da un trauma, uno stato d'ansia, o insorgere spontaneamente. Quando è colpito il tratto gastrointestinale i pazienti presentano nausea, vomito e dolore addominale. T., 5 anni, affetto da angioedema ereditario, giungeva alla nostra osservazione inviato da ospedale periferico per eseguire consulenza chirurgica per il riscontro di versamento pelvico all'ecografia addome, eseguita per addominalgia, associata a episodi di vomito. Gli esami ematici evidenziavano leucocitosi a prevalenza neutrofila e indici di flogosi aumentati (Proteina C Reattiva 12,2 mg/dl). All'arrivo presso la nostra Accettazione T. si presentava sofferente, con intenso dolore addominale. L'ecografia addominale confermava la presenza di abbondante versamento liquido addominale, soprattutto in sede pelvica, con un'ansa intestinale a pareti marcatamente ispessite (circa 1 cm). Il Chirurgo Pediatra ascriveva il quadro clinico alla presenza di angioedema intestinale, senza indicazione chirurgica urgente. Veniva contattato il Centro di Riferimento per l'angioedema ereditario, che consigliava la somministrazione di inibitore della C1 esterasi (Berinert-P) alla dose di 20 U/kg. Il giorno seguente T. era in buone condizioni generali, con parame-

tri vitali nella norma; si alimentava regolarmente, non lamentava sintomatologia dolorosa di rilievo. Al controllo ematologico si riscontrava diminuzione della Proteina C Reattiva (3,75 mg/dl) con normalizzazione degli altri parametri. L'ecografia addome di controllo risultava nella norma. Nell'angioedema ereditario la terapia convenzionale con antistaminici e corticosteroidi è generalmente inefficace nella gestione dell'episodio acuto. Tra i farmaci di ultima generazione che hanno radicalmente cambiato la gestione dell'episodio acuto, troviamo: Berinert-P, C1-inibitore di derivazione plasmatica; Rhucin, C1-inibitore ricombinante; Dyax (ecallantide), inibitore della callicreina; Jerini (icatibant), antagonista del recettore della bradichinina. Come dimostra il nostro caso, Berinert-P è risultato efficace e sicuro. Il pneumomediastino spontaneo (PMS) viene definito come il passaggio di aria o gas nel mediastino non conseguente a trauma e in assenza di una patologia polmonare di base. M., 5 anni, giungeva alla nostra osservazione per febbre da due giorni, faringodinia e tosse secca insistente, in terapia con amoxicillina+ac.clavulanico e beclometasone. All'esame obiettivo: vigile e reattivo, apiretico, tachicardico e dispnoico; petecchie al volto, crepitii alla palpazione della base del collo, MV ridotto posteriormente a destra, lassità ligamentosa delle articolazioni degli arti inferiori. Rx torace: sottile falce aerea delimitante mediastino, con enfisema sottocutaneo a livello del collo e della parete toracica superiore e addensamento parenchimale in sede retro cardiaca destra. Agli esami ematici: leucocitosi con incremento della CRP e del fibrinogeno e lieve acidosi respiratoria. Si iniziava terapia con ceftriaxone ev e antidolorifica. In prima giornata peggioramento clinico con aumento dell'enfisema sottocutaneo, rantoli diffusi all'auscultazione toracica e riferita sensazione di peso al collo. Si poneva M. in ossigenoterapia in maschera e si ripeteva Rx torace che mostrava un aumento dell'enfisema sottocutaneo in assenza di falde di pneumotorace. Nei giorni successivi graduale e progressiva riduzione dell'enfisema sottocutaneo e miglioramento del quadro radiologico fino alla completa normalizzazione. La sierologia ha evidenziato positività per infezione in atto da HVS-1 e da enterovirus. In conclusione anche situazioni molto comuni e banali, come un'infezione delle vie aeree associata a tosse insistente, in assenza di fattori predisponenti evidenti tranne, come nel nostro caso, una lassità ligamentosa degli arti inferiori, possono accompagnarsi a PMS e necessitare di attento follow-up per il rischio di sviluppo di complicanze, come pneumomediastino tensivo, pneumotorace e pneumopericardio, che, sebbene rare, possono richiedere procedure invasive d'urgenza. Raccomandazioni follow-up: limitazioni immediate, no voli aerei per 6 mesi o sport o attività fisiche violente; limitazioni potenzialmente a vita, attività con variazioni pressorie repentine, subacquea, paracadutismo ecc. Le complicanze neurologiche della drepanocitosi sono relativamente rare in età pediatrica. Tra queste l'infarto silente è definito come una sofferenza vascolare del parenchima cerebrale con formazione di un'area malacica di dimensioni inferiori a 1,5 cm, senza deficit neurologici focali. A distanza si possono presentare deficit neurocognitivi, di apprendimento e scarso rendimento scolastico, con un aumento del rischio per stroke manifesti. A., affetta da drepanocitosi omozigote, in assenza di sintomatologia veniva sottoposta all'età di 33 mesi al test della scala di Griffith che evidenziava un profilo disomogeneo, con un quoziente globale di sviluppo di 97 (valore normale per età: 100). I quozienti nelle sottoscale locomotoria, personale e sociale, udito e linguaggio, occhio-mano, performance e ragionamento pratico risultavano rispettivamente di: 97, 103, 103, 90, 85, 79. A. veniva sottoposta a RMN cerebrale che mostrava segni di sofferenza microangiopatica cronica ed esiti malacici lacunari, compatibili con infarti silenti, con aspetto lievemente

stenotico dell'origine dei tratti A1 delle arterie cerebrali anteriori. All'età di 39 mesi, la bambina tornava per comparsa di episodio caratterizzato da scosse tonico-cloniche a livello dell'arto superiore sinistro con ipossia e successiva assenza con desaturazione e bradicardia, risoltosi in pochi secondi. Da circa due giorni S. presentava iperpiressia e tosse. All'arrivo in PS si riscontrava SaO₂ 98% con O₂, FC 136 bpm, TC 39.8 °C ed emiplegia destra. Veniva eseguita TAC cerebrale che evidenziava area ischemica cortico-sottocorticale fronto-parietale sinistra e piccole aree ischemiche a livello del nucleo caudato. La radiografia del torace mostrava addensamento parenchimale a carico del lobo superiore destro e gli esami ematici leucocitosi, anemia emolitica marcata, iperbilirubinemia, HbS 63%; inizialmente trattata con trasfusione, poi per il persistere di grave anemia e aumento della % di emoglobina S (HbS 83%), veniva sottoposta a exsanguinotrasfusione, con miglioramento delle condizioni generali, in persistenza di lieve deficit stenico dell'arto superiore destro. Il caso da noi illustrato pone il quesito se trattare precocemente con transfusioni croniche/exsanguinotrasfusione o terapia con idrossiurea pazienti con riscontro di deficit cognitivi e infarti silenti. Il vomito è un evento comune in età pediatrica ed espressione clinica di numerose condizioni. Si riconoscono diverse cause più o meno frequenti a seconda dell'età. La causa più comune è quella infettiva. Altre cause: RGE, malattie metaboliche, endocrinologiche, renali, alterazioni endocraniche, stenosi ipertrofica del piloro (SIP), ostruzioni intestinali a vario livello. A. 20 giorni di vita, maschio, giungeva alla nostra osservazione per vomito postprandiale e scarso accrescimento. Precedente ricovero presso altro reparto a 10 giorni di vita per la stessa sintomatologia; in tale occasione erano state eseguite 2 ecografie addome risultate negative per SIP. Alla valutazione clinica si riscontrava obiettività generale nella norma. Veniva eseguita ecografia addome che evidenziava marcata ectasia gastrica e del duodeno senza segni di SIP. Accertamenti infettivologici: negativi. Per il persistere del vomito, veniva eseguito Rx tubo digerente che mostrava arresto del transito del mdc a livello della I-II porzione duodenale e gastroscopia che mostrava stenosi completa del lume, non progressione dello strumento a livello del duodeno II porzione. A. veniva sottoposto a intervento laparotomico, che documentava compressione estrinseca da pancreas anulare e richiedeva l'esecuzione di duodeno-duodenostomia. Le stenosi duodenali in età pediatrica sono più frequentemente di origine congenita, possono essere complete (atresia) o incomplete. Nelle incomplete si ha un restringimento del lume duodenale di natura intrinseca o estrinseca. Le cause più frequenti sono il diaframma duodenale, il difetto di rotazione, le briglie di Ladd e il pancreas anulare. Il pancreas anulare è caratterizzato da una banda di tessuto pancreatico che circonda la seconda parte del duodeno in continuità con la testa del pancreas restringendo il lume intestinale a tale livello. La sintomatologia principale è rappresentata dal vomito che si manifesta precocemente nelle stenosi complete; nelle forme incomplete la sintomatologia può essere più sfumata e tardiva quindi la diagnosi può rimanere misconosciuta a lungo. Di fronte alla presenza di vomito persistente è quindi importante, una volta escluse le cause più frequenti per età, proseguire con le indagini al fine di escludere quadri malformativi. G. è nato da parto eutocico a termine di gravidanza normodecorsa. Il peso, la lunghezza e la circonferenza cranica sono risultate nella norma (>50° centile). La deambulazione autonoma è stata acquisita a 17 mesi. G. ha frequentato il nido dove ha presentato un lieve ritardo delle tappe psicomotorie. G. è giunto alla nostra osservazione a 2 aa e 11 m, presenta un'altezza, una circonferenza cranica e un peso al 50° centile. Non sono evidenziabili particolari note dismorfiche; ha una cute "soffice" e una lieve lassità

legamentosa; fa movimenti a "battito d'ali" quando è eccitato e pronuncia qualche parola. Nel sospetto di una sindrome del cr X fragile, è stato eseguito l'esame molecolare del gene FMR1 situato sul cr X che ha evidenziato la mutazione completa del gene in G. Tale sindrome è una delle forme più comuni di ritardo mentale su base ereditaria. Lo sviluppo psicomotorio dei bambini affetti è variabile: possono presentare scarso tono muscolare, lieve ritardo psicomotorio; disturbi del comportamento come iperattività, movimenti ripetitivi, difficoltà di attenzione, ritardo nell'acquisizione del linguaggio e nell'espressione verbale. La sindrome colpisce più frequentemente i maschi; le femmine hanno due cr X e quindi il quadro clinico è generalmente meno grave spesso difficoltà nell'apprendimento. L'alterazione del gene consiste nell'espansione di tre basi nucleotidiche (CGG). Nei soggetti sani queste basi sono ripetute da 6 a 55 volte, mentre nelle persone affette sono ripetute più di 200 volte. Alcune persone hanno un numero di ripetizioni intermedie (da 56 a 200), che non provocano alcun effetto. Quest'alterazione è detta "pre-mutazione" e gli individui che la possiedono sono portatori sani. Nelle generazioni successive le ripetizioni possono aumentare, se trasmesse da una femmina portatrice di pre-mutazione, ovvero espandersi causando la mutazione completa. La mamma di G. è verosimilmente portatrice di una pre-mutazione del gene FMR1. In questo studio abbiamo confrontato l'esito e le complicanze della nutrizione parenterale totale (NPT) a lungo termine (più di 2 anni) in bambini affetti da insufficienza intestinale cronica dovuta a cause diverse: intestino corto (SBS), enteropatia cronica (EC) (strutturale e autoimmune) e disordini della motilità (MD), seguiti presso l'IRCCS Burlo Garofolo dal 1998 a oggi. Dei 22 bambini valutati (8 con SBS, 8 con MD, 6 con EC), con NPT della durata mediana di 91.4 mesi, 8 pazienti (5 con SBS) hanno raggiunto l'autonomia intestinale; 4 pazienti sono stati sottoposti a trapianto d'intestino (1 con EC, 2 con SBS, 1 con MD). Il numero medio di ricoveri e l'incidenza di complicanze legate al catetere venoso centrale (sepsi e trombosi) non è significativamente differente nei 3 gruppi; i bambini con EC hanno però sostituito in media un numero minore di CVC ($p < 0.05$). Il numero medio di episodi di squilibrio idroelettrolitico è maggiore nei bambini con disturbi della motilità ($p < 0.05$). 12 bambini hanno sviluppato epatopatia (2/6 affetti da EC, 4/8 SBS, 6/8 MD). 11 bambini hanno sviluppato osteopenia (5/6 EC, 2/8 SBS, 4/8 MD). In conclusione l'esito e le complicanze della NPT dipendono in gran parte dalla patologia di base. Il trapianto d'intestino rappresenta un'efficace soluzione a lungo termine in caso di sviluppo di complicanze irreversibili. I neonati con sindrome di Down hanno un rischio stimato intorno al 10% di andare incontro a un disordine mieloproliferativo transitorio (TAM) nei primi giorni di vita. La TAM generalmente regredisce spontaneamente. È associata a un rischio di trasformazione leucemica: un quarto dei casi entro 8 mesi-3 anni evolve in leucemia mieloide acuta (LAM), con maggior frequenza megacarioblastica M7 (Massey 2005). La TAM e la LAM rappresentano una forma specifica di mielodisplasia pediatrica, classificata separatamente dalle altre forme (Hasle 2003). È stata riportata la correlazione tra rischio di progressione a LAM, versamento pleurico e trombocitopenia (Massey 2006). A partire dal 2005 sono state applicate delle linee guida per il follow-up ematologico delle TAM diagnosticate nei neonati con Sindrome di Down presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita (OIRM): studio morfologico, citogenetico e immunofenotipico dei blasti; analisi molecolare quantitativa dell'oncogene WT1; ricerca traslocazioni mieloidi; studio funzionale dell'apoptosi delle cellule staminali periferiche (CD34+/annessina) e analisi mutazioni del gene GATA-1. In tutti i 5 pazienti studiati finora (diagnosi tra l'inizio del 2005

e marzo 2010): elevato numero di copie di WT-1 e blasti immunofenotipo M7. In letteratura i dati sull'incidenza di TAM e sui fattori predittivi negativi del rischio di trasformazione leucemica sono scarsi. Proponiamo un protocollo di screening, già in atto presso l'OIRM, da applicare a tutti i neonati con Sindrome di Down asintomatici: esame emocromocitometrico, striscio e stoccaggio di sangue periferico alla nascita. L'incidenza della TAM, le correlazioni tra caratteristiche biologiche e comportamento clinico e identificare i fattori di rischio di trasformazione leucemica. La sindrome da Hyper-IgE (HIES) è una forma di immunodeficienza primitiva caratterizzata da livelli elevati di IgE in associazione a un ampio spettro di manifestazioni cliniche: eruzioni cutanee, polmoniti e candidiasi muco-cutanea ricorrenti; facies caratteristica; lesioni scheletriche; ritardo di caduta dei denti decidui. La forma più comune, autosomica dominante, è associata a mutazione in eterozigosi di STAT3. Un numero minore di varianti risulta autosomica recessiva, e tra queste è stata identificata una mutazione a carico del gene Tyk 2. Studi recenti hanno identificato mutazioni a carico del gene DOCK8 (dedicator of cytokinesis 8). Allo scopo di caratterizzare Hyper-IgE negative per STAT3 abbiamo sottoposto ad analisi di sequenza le regioni codificanti del gene DOCK8 in due pazienti con un quadro clinico compatibile alle Hyper-IgE. La paziente 1 presenta un quadro di polisensibilizzazione ai RAST, dermatite atopica, zoster recidivante, sintomi respiratori ricorrenti, almeno un episodio accertato di polmonite. Dagli esami ematici emerge un marcato aumento delle IgE (>5000 KU/l) e degli eosinofili, lieve riduzione alla stimolazione con PHA, TRECs nella norma con repertorio ristretto e linfopenia. La paziente 2 presenta un quadro di grave dermatite con note di atopia, otiti medie acute recidivanti, bronchite asmatiforme ricorrente, 2 polmoniti, linfadenomegalie generalizzate e facies sindromica. Gli esami ematici mostrano un marcato aumento delle IgE e degli eosinofili nonché un quadro di polisensibilizzazione ai RAST, ridotta risposta ai mitogeni, TRECs marcatamente ridotti e in calo nel tempo e linfopenia. L'analisi genetica ha identificato una delezione a livello dell'esone 5 e dell'esone 14 e uno SNP chr9 276593 (rs529208) nella paziente 1; nella paziente 2 è stata riscontrata una delezione che coinvolge la regione compresa tra l'UTR-5' e l'esone 7. I risultati ottenuti permettono quindi di ipotizzare una correlazione tra le delezioni di Dock8 e il quadro clinico delle due pazienti. A., 13 aa. Storia recente (4 mesi) di senso di costrizione retrosternale e sincope, successivamente disfagia con sensazione di mancata progressione del bolo alimentare con vomito. Anamnesi: rigurgiti nei primi mesi di vita; storia di rinite perenne e asma intermittente con allergia a inalanti. Crescita regolare. Condizioni generali buone con obiettività nella norma. Kg 59, cm 170. Eco cardio, ECG e visita cardiologica nella norma, bradicardia sinusale 52 bpm. Rx colonna e coste negativo. Esami ematici: emocromo normale con 520 eos/mmq, negativi TTG, normale assetto tiroideo e indici di flogosi. IgE tot 320 e RAST positivo per inalanti, negativo per alimenti. Nel sospetto di esofagite eosinofila (EE), esegue EGDS che mostra iperemia esofagea con piccole erosioni isolate al III inferiore (esofagite di grado B). L'esame istologico evidenzia la presenza di eosinofili intraepiteliali >20/HPF, microascessi eosinofili, iperplasia basale e lieve infiltrato linfoplasmacellulare e neutrofilo. Si avvia terapia con fluticasone topico, IPP e dieta senza allergeni maggiori (latte, uovo, pollo, manzo, grano, pesce, frutta secca e soia) per 6 settimane. Ai controlli clinici successivi A. non ha più sintomi. Sta proseguendo la terapia con steroide topico e IPP e ha iniziato la graduale reintroduzione degli alimenti. A distanza di 6 mesi programma di eseguire EGDS di controllo. La storia di A. che inizialmente era stata interpretata come episodi sincopali, ci è

sembrata fortemente suggestiva per esofagite eosinofila per via della sintomatologia disfagica con sensazione di «food impaction». Anche l'anamnesi personale per allergia indirizza verso tale ipotesi. Dai dati della letteratura emerge infatti come oltre il 60% dei soggetti con EE abbiano una storia personale di allergia o familiarità per atopia. Infatti si ipotizza che l'EE rappresenti un comune end-point per diversi processi infiammatori che coinvolgono allergeni alimentari e respiratori e interazioni tra il tratto digerente e tratto respiratorio. A. 8 aa. Diarrea mucoematosa con dolore addominale pre-evacuativo, pregressi episodi di ematochezia su feci formate, senza dolore; arresto di crescita da 2-3 mesi. Lieve rialzo di indici di flogosi, AST, ALT, GGT; diminuzione di sideremia, ferritina; negativi ANCA, ASCA, amilasi, lipasi, ceruloplasmina, TTG, marker epatite immune e infettiva. Ricovero per sospetta MICI. Pz magro, P < 3° c, H 10° < 25° c, massa dolente in FID, ano indenne. In attesa di endoscopia inizia dieta senza PLV e terapia antibiotica con ceftazidima e metronidazolo per 14 giorni, con miglioramento del quadro, scomparsa di ematochezia, feci più formate. Coproculture, ricerca parassiti e virus fecali negative. Normali Hb e protidemia; normalizzati indici di flogosi, AST, ALT. Ecoaddome: anse intestinali non ispessite, linfonodi ingrossati a emiaddome dx, non segni di colangite. L'esame endoscopico è suggestivo per RCU: al colon iperemia e fragilità mucosale, edema, aspetto granulare, attenuazione del disegno vascolare, erosioni isolate; al retto lieve iperemia; ileo indenne. In attesa dell'esame istologico viene dimesso con dieta senza PLV e mesalazina per os. L'esame istologico, mostra marcata infiltrazione eosinofila della mucosa colica con mucosecrezione conservata, lieve distorsione ghiandolare, molto suggestivo per colite allergica. Prick test negativi per alimenti e positivi per graminacee. Emerge lieve e dubbia positività del RAST per latte, uovo, grano, soia, pesce, frutta secca. Si inizia dieta priva di tali alimenti e si sospende mesalazina nella convinzione di una colite allergica. Ai controlli buone condizioni, non dolore addominale, ripresa della crescita, alvo regolare, esami normalizzati. Il quadro istologico e la risposta alla dieta sembrano confermare una colite allergica. In letteratura sono descritti casi di colangiopatia colestatica in corso di colite allergica, che regrediscono con dieta. Sarà necessario un attento follow-up che ci potrà confermare un quadro di colite allergica o un quadro iniziale di MICI: in effetti il quadro endoscopico è compatibile con RCU e l'infiltrato eosinofilo in questo caso potrebbe essere un marker di flogosi trattandosi di un pz atopico. F., 2 anni, è giunta presso l'Accettazione Pediatrica per ipostenia e rifiuto alla deambulazione da circa 4 giorni. In anamnesi riferito recente episodio di flogosi delle vie aeree trattato con antibioticotterapia. All'esame obiettivo neurologico si evidenziava reazione di fuga alla palpazione dell'anca destra, con incapacità di mantenere autonomamente la postura eretta e ROT achillei difficilmente evocabili. Oltre a esami ematochimici, nel sospetto clinico di S. di Guillain-Barré, si eseguiva rachicentesi con fuoriuscita di liquor limpido, a pressione normale con pleiocitosi, da verosimile contaminazione ematica, proteinoracchia e glicoracchia nella norma, e si intraprendeva terapia con immunoglobuline ev. La RMN encefalo e midollo spinale mostrava aspetto diffusamente rigonfio, edematoso e iperintensità di segnale in T2, estesa da C6 a T10 come da quadro di mielopatia acuta trasversale (MAT). Si iniziava quindi metilprednisolone ev ad alto dosaggio (17 mg/kg/die), con graduale miglioramento della sintomatologia, ripresa della deambulazione autonoma, e ricomparsa dei ROT. Le indagini per malattie autoimmuni e l'EMG-ENG sono risultate negative; le indagini sierologiche hanno documentato infezione recente da adenovirus. A distanza di un mese, con recupero neurologico completo, il quadro neuroradiologico ha

mostrato netto miglioramento con regressione del rigonfiamento del midollo spinale cervico-dorsale. La MAT è una sindrome clinica neurologica provocata da infiammazione del midollo spinale, monofasica e monofocale, che si presenta isolatamente o nell'ambito di un'altra malattia (infettiva, autoimmune, infiammatoria, demielinizzante, neoplastica, paraneoplastica, vascolare). L'esordio è improvviso, con deficit neurologico (a rapida evoluzione, dipendente dal livello midollare interessato), dolore addominale o lombare, debolezza e parestesie degli arti inferiori, compromissione della sensibilità termo-dolorifica al di sotto del livello interessato e disfunzioni autonome. Il trattamento specifico è rappresentato da alte dosi di corticosteroidi, associate a terapia di supporto di eventuali disturbi autonomi e a fisioterapia, da intraprendere precocemente. L'esame neuroradiologico consente la diagnosi di MAT tra le patologie a presentazione simile (Sdr. di Guillain-Barré, neoplasie del midollo spinale e dell'osso, Sdr. della cauda equina e cono midollare, disturbo demielinizzante, malformazioni vascolari), fornendo gli strumenti per l'opportuno intervento terapeutico. Background. La rabdomiolisi è una sindrome causata da danno acuto della muscolatura striata con conseguente liberazione nel plasma di ingenti quantità di ioni intracellulari ed enzimi, tra cui la mioglobina che escreta in quantità elevata nelle urine, può essere causa di tossicità tubulare diretta fino all'insufficienza renale acuta. L'eziologia della rabdomiolisi è molteplice: infezioni virali (virus influenzale A e B), eccessivo esercizio fisico, traumi, ipopotassiemie, convulsioni e malattie metaboliche. La clinica è caratterizzata dalla presenza di mialgie, debolezza e urine scure. La diagnosi si basa sulla presentazione clinica e sulla conferma da parte del Laboratorio di incremento delle CPK (diagnostico un valore $4 \times N$) associato a presenza di mioglobinuria. Caso clinico 1: S., 7 anni. In pieno benessere ha presentato iperpiressia, faringodinia con comparsa successiva di dolori agli arti inferiori fino a impossibilità alla deambulazione, inappetenza marcata e astenia profonda. Gli esami ematici mostravano importante aumento delle CPK = 12.557 U/L (vn < 365) con modico incremento delle transaminasi e normalità degli indici di flogosi. All'ingresso impostata terapia idratante con soluzione fisiologica alla velocità di 20 ml/kg/h, aumentata a 35 ml/kg/h per poi essere progressivamente ridotta in relazione al ridursi delle CPK. La mioglobinuria era di 24 mcg/L (vn < 6) con positività del tampone nasale per influenza B. Caso clinico 2: A., 8 anni. Giunge in PS per dolore ai polpacci tali da impedire l'appoggio dei piedi. Nell'anamnesi prossima iperpiressia associata a tosse e faringodinia. Esami: incremento CPK (4.110 U/L) in assenza di alterazioni degli indici di flogosi. Mioglobinuria 21 mcg/L. Impostata terapia e.v. con diuresi forzata si assiste a rapido decremento delle CPK. Negativi i tamponi nasali per influenza A e B. Discussione e Conclusioni: in coincidenza con la stagione influenzale, abbiamo riscontrato negli ultimi 2 mesi 2 casi di rabdomiolisi acuta (in 1 caso confermata l'associazione a influenza B) con valori di CPK $> 4000 < 12000$ in assenza di urine scure ma in presenza di mioglobinuria; nessuno ha esitato o presentato nel decorso danno renale. Pilastro della prevenzione è stata un'aggressiva idratazione con soluzione fisiologica con target di mantenere una diuresi > 6 ml/kg/h fino a quando i valori di CPK fossero < 1000 U/L. La sclerosi tuberosa è una malattia genetica multisistemica che causa lesioni circoscritte, non invasive, in vari organi (SNC, cuore, reni, fegato, occhi, cute...); l'incidenza è pari a 1/6000 nati. La trasmissione è autosomica dominante, ma 2/3 dei pazienti presentano mutazioni sporadiche¹. I geni coinvolti sono TSC1 (9q34-amartina, circa 45% dei casi) e TSC2 (16p13.3-tuberina, circa il 55% dei casi)². Esistono criteri di diagnosi maggiori e minori: la diagnosi si effettua quando sono presenti 2 criteri maggiori oppure uno

maggiore associato a due minori. La diagnosi può essere prenatale, tramite ecografia e RMN fetali che sono in grado di mostrare lesioni cardiache e cerebrali, permettendo intervento e trattamento precoci¹. N., maschio, nato a termine da parto spontaneo con buon adattamento alla vita extrauterina, a 3 mesi di vita giunge a ricovero per episodio critico caratterizzato da clonie al capo e ipertono degli arti. In anamnesi si segnala: diagnosi ecografica prenatale (30° settimana di età gestazionale) di rabdomiomi cardiaci, reperto confermato dopo la nascita. L'ecografia cerebrale evidenzia inoltre presenza di "rilievi" a livello del pavimento ventricolare sinistro e la RMN encefalo, eseguita a 12 giorni di vita, documenta molteplici formazioni sub-ependimali, con analoghe alterazioni a carico della sostanza bianca emisferica e nella regione cortico-subcorticale ($>$ frontale destra). L'ecografia addominale mostra invece rene sinistro a contorni bozzuti con minima distensione della pelvi. I controlli EEG e il FOO effettuati nei primi due mesi di vita, risultano nella norma. L'EEG, effettuato durante il ricovero, documenta un quadro di ipsaritmia. La valutazione dermatologica evidenzia chiazze ipocromiche in assenza di altre alterazioni. Si pone quindi diagnosi clinica di sclerosi tuberosa. La terapia anticonvulsivante con vigabatrin, permette una completa risposta clinica ed elettroencefalografica in assenza di effetti collaterali. Sono in corso i test genetici per sclerosi tuberosa. La diagnosi precoce permette l'immediata presa in carico e un follow-up altrettanto precoce volto al riscontro e al trattamento dei danni multisistemici della malattia. Il nostro protocollo prevede controlli annuali (prima se indicato) clinici (neurologico, dermatologico e oculistico) e strumentali (ecografia addominale e cardiaca, EEG e RMN encefalo). Sebbene non sia tuttora conosciuta la reale incidenza del problema, il riscontro di disturbi dell'alimentazione, in particolare di disfagia oro-faringea, nel bambino con patologia neurologica grave è frequente. Secondo uno studio di Reilly (1996) il riscontro di disfunzioni motorie orali nei soggetti con PCI arriva fino al 90%, e la prevalenza di compromissione della fase orale e faringea è del 38%. Presso la nostra struttura afferiscono circa 100 bambini/anno con patologia neurologica grave, per cui abbiamo ritenuto opportuno adottare un protocollo per l'approfondimento diagnostico-terapeutico. Dopo l'iniziale valutazione mediante un'attenta anamnesi delle abitudini alimentari (tipologia dei cibi, modalità di somministrazione, presenza di ausili o facilitatori, stima delle calorie introdotte) e un accurato esame obiettivo per ricercare i segni e i sintomi di disfagia, la valutazione nutrizionale di ogni bambino viene completata con lo studio della curva di crescita e l'esecuzione di esami emato-chimici. In caso di riscontro di disturbi dell'alimentazione, le valutazioni successive vengono effettuate da un'equipe composta dal Neurologo, Pediatra, ORL e logopedista, con la collaborazione del collega Radiologo. Un membro dell'equipe assiste al pasto del bambino. In relazione al grado di disfagia e del sospetto di reflusso gastroesofageo associato, si decide poi per l'effettuazione di una o più delle seguenti indagini strumentali: valutazione fibroendoscopica della deglutizione (FEES), studio della deglutizione con video-fluoroscopia, studio radiologico di esofago-stomacoduodeno. In seguito alla valutazione del grado di disfagia, l'equipe informa la famiglia sui possibili provvedimenti terapeutici da adottare, che variano in base alla gravità del quadro patologico, alla tipologia e alla prognosi della patologia di base. Nella popolazione di pazienti indagata dal 2004 al 2009, abbiamo rilevato un disturbo dell'alimentazione in 81 bambini di cui 55 con PCI, 18 con patologia genetico-metabolica e 8 con patologia neuromuscolare. La diagnosi clinica è stata confermata nel 50% dei casi dalle indagini strumentali. In 36 bambini è stata diagnosticata disfagia, in 4 bambini è stata riscontrata inalazio-

ne all'indagine radiologica e in 3 bambini un ritardo della fase faringea. Nei casi di lieve entità abbiamo fornito presidi posturali, consigli per la somministrazione del cibo ed esercizi di riabilitazione logopedica per la stimolazione dei movimenti orobuccali. Per condizioni legate a una patologia acuta o con prognosi favorevole a breve termine, abbiamo utilizzato il SNG e/o la riabilitazione logopedica. Per patologie a carattere progressivo o passibili solo a lungo termine di miglioramento, abbiamo posto indicazione alla PEG associata a fundoplicatio in caso di reflusso gastroesofageo. Complessivamente, nella nostra casistica, 52 bambini sono stati sottoposti a terapia medica con gastroprotettori, 13 hanno seguito terapia logopedica e 29 bambini sono stati sottoposti a intervento di gastrostomia. Il follow-up prevede controlli seriati a intervalli di 3-6-12 mesi, stabiliti in relazione alla patologia di base e al grado di interessamento patologico. N. 3 aa, nata a termine da parto spontaneo, dopo gravidanza normodecorsa, sviluppo psicomotorio nella norma; assenza di patologie di rilievo. Gentilizio negativo per patologie neurologiche o cardiovascolari. Giunta alla nostra osservazione per febbre, stato confusionale, difficoltà di linguaggio espressivo e tendenza all'assopimento, vennero rilevate in EEG attività lente prevalenti nelle regioni temporali (sospetta encefalite), alla RMN encefalo riscontro di lesioni ischemiche in fase acuta in regione talamica bilateralmente. Le indagini microbiologiche, virologiche e dell'isoimmunoelettroforesi su sangue e liquor diedero esito negativo. La bambina venne sottoposta a ecodoppler transcranico che non documentò alterazioni vascolari e a ecocardiografia risultata negativa per forame ovale pervio. Le condizioni generali della bambina migliorarono rapidamente consentendo l'invio della bambina in permesso domiciliare. Dopo circa 20 giorni dall'evento acuto, i genitori hanno notato comparsa di episodi pluriquotidiani di afasia/parafasia anche per parole semplici e di uso comune. L'afasia talamica appartiene alle sindromi talamiche e si manifesta con riduzione dell'espressione autonoma, incoerenza del discorso con parafasie verbali, perseverazione o agrammatismo. Abbiamo eseguito valutazione audiologica e delle abilità comunicative con riscontro di povertà del linguaggio espressivo sotto il profilo fonologico e lessicale. La valutazione neuropsichiatrica è risultata nella norma. L'EEG di controllo non ha evidenziato anomalie irritative. La RMN encefalo eseguita a 7 mesi dall'esordio ha mostrato aspetto parzialmente cavitato delle lacune talamiche. Le sindromi talamiche si presentano nell'adulto come quadri lesionali specifici legati all'insulto ischemico. In letteratura sono segnalati pochi casi di afasia talamica successivi a infarti ischemici nel bambino. Il caso in esame riconosce punti di somiglianza con i quadri più conclamati dell'adulto e, insieme, caratteristiche di peculiarità correlate alla fase evolutiva del linguaggio, costituite principalmente da ritardo dell'acquisizione di nuovi vocaboli e importante disturbo fonologico. Per il ritardo di linguaggio la bambina è stata presa in carico dal Servizio di NPI del territorio per programma di riabilitazione logopedica.

Milano, 7-8 maggio 2010

Pubblichiamo qui di seguito gli abstract dei "giovani" del congresso "Le Giornate di Medico e Bambino" 2010.
Scarica il PDF

indirizzo per corrispondenza: annamartina77@yahoo.it

L. Baroni¹, G. Tediosi¹, P. Bruzzi¹, C. Bonvicini¹, E. Balestri¹, G. Di Fazio¹, A. Guerra^{1,2}, L. Iughetti^{1,2}

Bibliografia

1. Curatolo P, Bombardieri R, Jozwiak S. Tuberous Sclerosis. *Lancet* 2008;372:657-68.
2. Morrison PJ. Tuberous Sclerosis: Epidemiology, Genetics and Progress towards Treatment. *Neuroepidemiology* 2009;33:342-3.