

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XV

Marzo 2012

numero 3

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

Un insolito braccialetto

Lorenza Matarazzo

*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste,
IRCCS Pediatrico "Burlo Garofolo", Trieste*

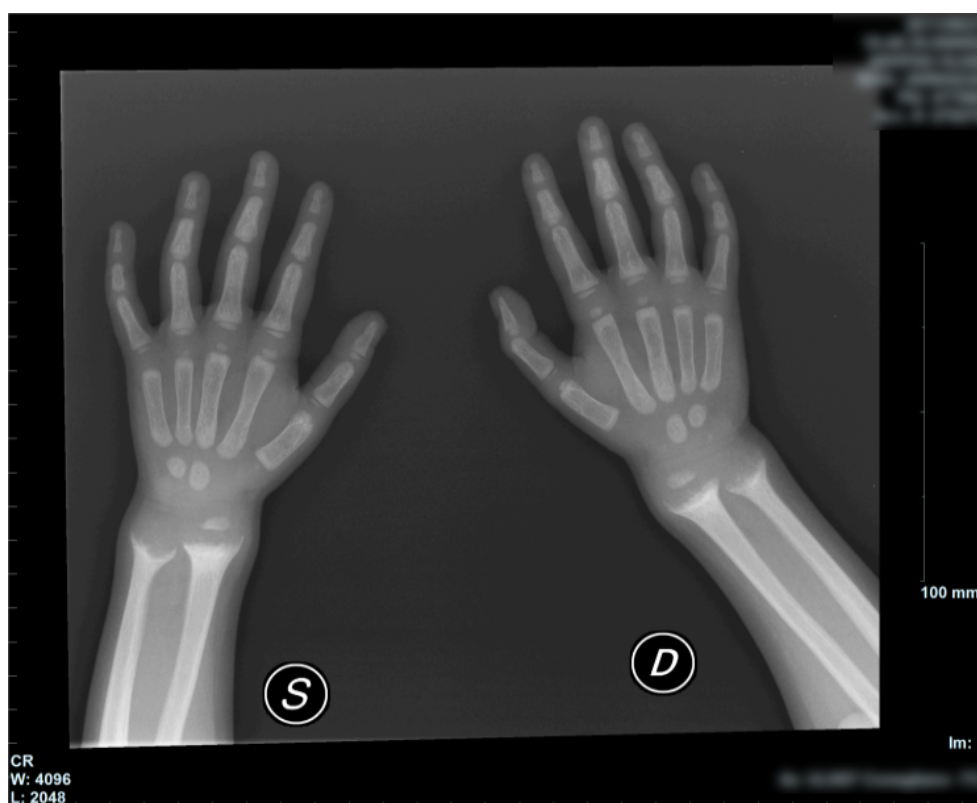
Indirizzo per corrispondenza: matarazzo@gmail.com

H., 2 anni e mezzo, origine pakistana (in Italia da un anno), ricoverata 6 mesi fa per anemia sideropenica. Quando la rivediamo si presenta in discrete condizioni generali, colorito pallido (dieta prevalentemente latte, scarsa introduzione di carne, cereali e legumi), soffio sistolico 2/6 al centrum, addome marcatamente globoso, epatosplenomegalia. Tuttavia, quello che ci colpisce di più, è la conformazione del torace, svasato, con tumefazioni condrocostali alla digitopressione, tumefazioni ossee in corrispondenza delle estremità distali del radio e valgismo delle ginocchia.



Agli esami ematici: Hb 10,2 g/dl, MCV 63 fL, EMA e TTG negativi, creatinina nella norma, AST 94 U/l, ALT 61 U/l, PT 1,8, PTT 1,57, D-dimero 963 ug/l, calcio plasmatico 9 mg/dl, calcio urinario < 1 mEq/l, fosfatemia 2,5 mg/dl, fosfato urinario 0,34 g/l, FA 530 ug/l, vit. D3 14,4 nmol/l, PTH 537 ng/l, proteine totali 5,4 g/dl, albumina 2,8 g/dl. Per l'ipertransaminasemia escludiamo cause infettive, autoimmuni, malattia di Wilson. Vengono inoltre escluse le principali cause di ma-

lassorbimento. ECG ed ecocardio risultano nella norma. Rx polso: "polso e metafisi distali di radio e ulna allargate con deformazione a coppa". Il quadro clinico, laboratoristico e radiologico consente di formalizzare la **diagnosi di rachitismo carenziale** (non eseguita profilassi con vitamina D) e avviare terapia con supplementazione di calcio (500 mg/die) e ergocalciferolo (vitamina D2) prima IM (300.000 UI in 3 somministrazioni) e successivamente per os (1000 UI).



La carenza di vitamina D rimane la causa più frequente di rachitismo sia per gli scarsi introiti che per l'inadeguata sintesi cutanea. I neonati maggiormente a rischio sono quelli allattati al seno, di etnia a pelle scura, malnutriti. Le manifestazioni cliniche comprendono: scarsa crescita, addome globoso, debolezza muscolare, fratture, craniotabe, ritardo della chiusura delle fontanelle e della dentizione, rosario rachitico, solco di Harrison, infezioni respiratorie, alterazioni del rachide (cifosi, scoliosi, lordosi), ingrossamento di polso e caviglia (braccialetto rachitico), deformità in valgismo o in varismo, sintomi ipocalcemicici (tetania, convulsioni, stridore). L'ipocalcemia è variabile e dipende dai livelli del PTH, l'ipofosfatemia è legata alla perdita renale PTH indotta, è presente ipocalciuria e iperfosfaturia, il PTH e la FA sono elevati, la 25(OH) vitamina D è ridotta. All'Rx è caratteristico l'allargamento dell'estremità distale delle metafisi e la deformazione "a coppa". La terapia si basa sulla somministrazione di vitamina D2 secondo due modalità: la prima prevede una dose di attacco di 100.000-600.000 UI per os o IM in 1-5 giorni, seguita da una dose di mantenimento di 400-1000 UI/die; la seconda, una terapia giornaliera di 1000-10.000 UI/die per 8-12 settimane, seguita da un mantenimento di 400-1000 UI/die, garantendo inoltre la supplementazione dietetica (ed eventuale terapia per os) di calcio (30-75 mg/kg/die) e fosfato¹.

Bibliografia di riferimento

- Misra M, Pacaud D, Petryk A, Collett-Solberg PF, Kappy M; Drug and Therapeutics Committee of the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Vitamin D Deficiency in Children and its Management. Review of Current Knowledge and Recommendations. *Pediatrics* 2008;122;398-417.

tratto da: Confronti Giovani, XXIV Congresso Nazionale

Confronti in Pediatria

Trieste, Palazzo dei Congressi della Stazione Marittima 2-3 dicembre 2011