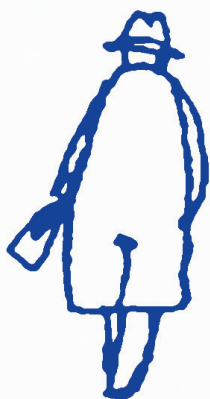


Atti del Convegno

Vicenza, 7 febbraio 2025



**CASI INDIMENTICABILI
IN PEDIATRIA
AMBULATORIALE**



Coordinamento editoriale, grafica e videoimpaginazione



Quickline s.a.s.

Via Santa Caterina da Siena, 3 - 34122 Trieste

In copertina

Disegno non professionale di Franco Panizon

Indice

Two gusti is megl che one. Domanda: non è che i Casi Indimenticabili portino sfiga?	
Daniela Sambugaro	11
Vicenza è la regola	
Marta Minute	13
Poco arrosto e... poche patate. Ovvero KA... S	
Alessandro Zago et al.	15
Quando Fusco suona coi Molluskin...	
Fabrizio Fusco	16
Come di rito	
Fabrizio Fusco	17
Quando il cuore fa tric-trac	
Vendrame Daniela	19
Quando il cuore fa le bolle	
Chiara Rodaro	20
Piacere! Girolamo Trombetta	
Isabella Giuseppin	21
DIES irae	
Pierandrea Elefante	24
GIES?	
Gabriele Avino	26
Un bacio galeotto	
Andrea Guala	27
Tommaso ha scelto la tigre	
Antonio Penzo	29
Do your evaluation...	
Bianca Nardin	30

HP... ma non è un portatile	
Michele Melfa et al.	32
Le caramelle della nonna	
Simone Ramazzotti	33
Tranquillizzato dalla mamma	
Anna Carollo et al.	35
Una mamma che dà... il batticuore	
Lara Colussi	37
Dalla Cina senza mamma	
Daniela Chicco	39
Marco, tutto adrenalina!	
Marco Bobbo	40
Giulio non sta in piedi dal dolore...	
Simone Fontijn et al.	41
EpilepTic	
Salvatore Bruno	44
La rava e la fava	
Gianmarco Fiorenza	45
Giuseppe e Riccardo: fasin di besoi...	
Aldo Skabar	47
La mattina del 6 ottobre...	
Lamberto Reggiani	48
Annamaria e Daniele sono immobili	
Maria Antonia Galeone et al.	49
Nel blu dipinto di blu	
Madiha El Mechri et al.	51
Blu come... bietole in busta	
Damiano Lemmi	52
MAS o meno	
Damiano Lemmi	54
Un farmaco <i>Tazelengue</i>	
Francesca Capuani	55
Il mosaico di Klejdy	
Caterina Cocchi	57
LUC fa l'occhiolino!	
Silvia Bloise et al.	59
Mai lasciarsi fuorviare dall'eco... ooo	
Chiara Prinster	61

Come un calcio nel cul(etto)	
Agostino Imperatore et al.	62
Una volta la chiamavano piomiosite o no?	
Raffaele Federico Iorio	64
I pannolino di Ettore	
Maria Giulia Menotti et al.	66
Siamo tutti NORMALI	
Maria Grazia Scarpa et al.	67
Famiglie tossiche	
Elena Faleschini	68
Tutto su WhatsApp	
Italo Marinelli	70
Tutto su WhatsApp (anche il chirurgo vuole la sua... colpa)	
Edoardo Guida et al.	71
Il binomio dell'ostetrico: tanto liquido, poco bambino	
Martina Cerverizzo	73
Gioco duro	
Viola Francini et al.	74
Il complesso di Binder	
Marco Gabrielli et al.	76
Capretta e caprone	
Sara Torresan	78
Chi va <i>planus</i>...	
Antonio Prisco	79
Due anni senza pace (ma non c'era la guerra)	
Irene Berti	80
Nonostante i... raggiunti limiti di età	
Aldo Ravaglia	81
A denti stretti	
Elena Favaretto	85
Cellulite con <i>DRESS code</i>	
Martina Ciappini et al.	87
Carabinieri al bivio	
Guido Marinelli	89
AIDue Iergico al papà	
Valentina Catania et al.	91
Due farmaci per due (rari) fratelli	
Martina Mainetti et al.	93

Adelante (Pedro)... con jucio	
Elia Balestra	95
Wilson Wilson Wilson	
Annalisa Carciofi et al.	97
Anche il fegato ha i suoi binomi	
Giuseppe Maggiore	99
Polmoni di ferro	
Paola Pascolo et al.	102
La tempesta perfetta	
Alessandro Amaddeo	105
Cioccolato amaro	
Giulia Costagliola et al.	107
Solo 5 dosi per Alessio	
Marco Pennesi	109
Fire challenge	
Camilla Manini	110
Ma non lo chiamavano pseudotumor?	
Fabrizio Fusco	111
Le contorsioni di Veronica	
Carmine Brienza et al.	113
Per "i matti" sono tutti "matti"	
Paolo Bonazza	115
La giovane donna	
Isabella Giuseppin	117
Zakaj smo se borili? (ma per Ventura "abbasso sempre le adozioni")	
Aldo Skabar	120
EpatoPID	
Francesca Burlo	123
Cosa è successo ad Angela?	
Isabella Giuseppin	125
Nocciolino amoroso	
Maria Gabriella Alagna et al.	127
Batrocefalo! (e il metro...?)	
Guido Marinelli	129
Un lattante che ha preso una... scossa	
Martina Mestichelli et al.	131
Sospetto abuso...	
Stefania Tonetto	132

Noi li chiamiamo bagigi	
Laura Badina	134
Questa volta la sigla è PNES	
Carmine Brienza et al.	136
Quattro medici e uno scopenso	
Elisabetta Ubaldini	138
Dal Senegal col mal di cuore	
Daniela Chicco	140
Due farmaci per un neonato lasso	
Daniela Chicco	141
Tre farmaci per una bambina molto sfortunata	
Marco Bobbo	142
L'estate sarda del 1983	
Maria Vacca	143
Dita troncate... in silenzio	
Isabella Giuseppin	146
Facciamo le PAPPE!	
Katrin Caiazza et al.	148
L'artrite di Gabriele	
Lara Colussi	151
Faccia di bronzo	
Vincenzo Maria Bruno et al.	152
Una ragazza di grande peso	
Chiara Prinster	154
Colpa del papà...	
Gianluca Tornese	155
Un bambino molto carrarino	
Daniela Codrich	156
Nuove frontiere	
Isabella Giuseppin	158
Troppa sfiga per Anna	
Massimo Ronconi	161
C'è mal di testa... e mal di testa	
Angela Barachino	165
Anna è senza fiato	
Laura Trapani	167
Di solito ridono a crepelle (Giuseppe no)	
Maria Antonia Galeone et al.	168

Alla faccia del corpo estraneo	
Cosimo Bleve	170
Giacomo o Lorenzo? Comunque sempre irsuto	
Karen Console	172
I dolori di T.	
Benmario Castaldo	173
La scoliosi di Vittoria	
Michela Pontrandolfo	175
Abbasso sempre l'ecografia del torace...	
Viola Nuvoli	177
Una cisti che scompare	
Alessandro Zago	179
Una goccia di sangue... mai donata!	
Fabrizio Pugliese et al.	181
Margot va in vacanza	
Asia Piccioni et al.	182
Non era solo obeso	
Anna Basile	184
Caffelatte la mamma, ipertensione il bambino	
Rossella D'Arpa et al.	185
Tanti cerchi che... non quadrano	
Salvatore Bruno	186
Una farfalla che... sanguina	
Federica Grazian	187
Divina Anakinra	
Benito Pio Errico Izzo et al.	188
Prima il mal di pancia...	
Andrea Taddio	191
Cuore (1)	
Davide Cagno	193
Rene (2)	
Giulia Giacomini et al.	195
MIRM Pelle (3)	
Marialaura Marrazzo	197
Ehrles Danlos: una diagnosi che è tutto un programma	
Alessandra De Alessandri	199
Con le bottiglie ai polsi	
Serena Pastore	201

Nodi da sciogliere	
Maddalena Bagni et al.	203
Un Raynaud... in un caldo pomeriggio di giugno	
Carolina Carraro	205
PIBO... e dintorni	
Lorenzo Alvio De Luca	207
I NEHI di CHILD...	
Alice Fachin	209
Evviva i gemelli, abbasso gli esami di routine	
Mariagrazia Saccà et al.	211
Sotto pressione (ma non raccoglieva patate!)	
Fabrizio Fusco	213
Due volte encefalite	
Federico Zanin	215
Voglia di ghiaccio	
Andrea Ballaben	217
Il miele non c'entra mai niente	
Adelina Mihaela Vrinceanu	218
Nella foresta senza privilegi	
Marco Pesoglia	219

Two gusti is megl che one. Domanda: non è che I Casi Indimenticabili portino sfiga?

Daniela Sambugaro

Pediatra di libera scelta, Valdagno (Vicenza)

Qualcuno ricorderà un caso che ho presentato un paio di anni fa di un mio paziente con oligodontia e iperlassità ligamentosa, con primi studi genetici negativi. Orbene, subito dopo i casi indimenticabili 2023, al papà veniva diagnosticato uno pseudoxantoma elasticum.

Per questo motivo anche il mio paziente è stato valutato presso il servizio di dermatologia di Padova, dove sono state messe in rilievo piccole aree ipocromiche rilevate al collo, per cui è stata eseguita biopsia cutanea. L'esame istologico ha confermato la diagnosi di pseudoxantoma elasticum anche nel suo caso. Durante la stessa visita dermatologica è stata segnalata la presenza di leuconichia striata su alcune unghie delle mani, mai evidenziata in precedenza nemmeno dai dermatologi. A questo punto siamo in presenza di: oligodontia, iperlassità ligamentosa, leuconichia striata alle unghie delle mani, alcune aree ipocromiche rilevate al collo e...finalmente arriva il risultato dell'esoma che era stato richiesto due anni prima: "sono presenti una variante patogenetica in eterozigosi di ABCC6 di origine paterna e una variante in omozigosi segregata da entrambi i genitori a carico di WNT10A".

Traduco: la prima variante conferma la diagnosi di pseudoxantoma elasticum e l'altra variante è fortemente suggestiva di displasia ectodermica ipoidrotica. Lo pseudoxantoma elasticum è una condizione rara ed è un disturbo primario del tessuto elastico; si manifesta generalmente nella seconda decade di vita con lesioni al collo o nelle pieghe, che successivamente confluiscono e formano placche. La pelle del collo diventa lassa. Possono poi comparire delle lesioni retiniche e successivamente delle strie angioidi. Sono segnalati dei casi di degenerazione maculare con conseguente perdita della vista. Può essere presente sanguinamento gastrointestinale. La mineralizzazione della lamina elastica interna può comportare restringimento del lume delle arterie di medio calibro. La displasia ectodermica ipoidrotica è una anomalia dello sviluppo ectodermico, che quindi può colpire due o più fra cute, capelli, denti, ghiandole sudoripare e sebacee. Comprende più sottotipi: nel caso del mio paziente si ipotizza un quadro di HED, una condizione rara (1:15.000 nati) caratterizzata da ipotricosi, ipoidrosi, ipo o oligodontia; la cute può essere sottile e molti pazienti presentano disturbi da ridotta lacrimazione. L'espressività è discretamente variabile.

Il mio commento è che i capelli di Alessandro sono apparentemente normali, la mamma ricorda che solo nel primo anno di vita hanno faticato a crescere.

Le unghie anche in visite dermatologiche precedenti non avevano segnali di patologia, ed anche ora all'osservazione le lesioni indicate sono molto poco evidenti. Alessandro fa attività sportiva a livello agonistico e va in vacanza sempre sul Mar Rosso senza lamentare poca sudorazione e senza presentare episodi feb-

brili. È un bellissimo ragazzo, molto diverso da quanto pensiamo nel caso di una displasia ipoidrotica. Il follow up è complesso, perché deve periodicamente fare valutazioni oculistiche, gastroenterologiche, angiologiche, nefrologiche, dermatologiche e maxillo facciali. Al momento, tranne la valutazione odontoiatrica, è tutto negativo.

Take home message

Alla sfortuna non c'è mai limite. L'assenza di alterazioni evidenti non esclude la possibilità di malattie genetiche. La possibilità di ricorrere all'esoma in casi controversi, ha aperto delle prospettive diagnostiche assolutamente inimmaginabili solo qualche anno fa.

Vicenza è la regola

Marta Minute

UOC Pediatria, Presidio Ospedaliero Ca' Foncello, Treviso

La prima regola di Vicenza dice che se non lo hai mai visto o sei un incompetente o lo vedrai entro i sette giorni dal congresso e ha una postilla per cui, se l'hai già visto ed è raro, lo vedrai comunque entro i sette giorni dal congresso.

La domenica successiva (50 ore dopo la chiusura dei lavori) arriva Liam, quattro anni, un grissino in mano e un brick di succo nell'altra per "vomiti da una settimana". A parte un colorito pallido-giallastro (un po' etnico, penso quasi inconsciamente) non è un brutto bambino e quando la mamma mi dice che "non fa pipì da mercoledì" io e l'infermiera quasi la aggrediamo: "Signora, se non facesse pipì da cinque giorni sarebbe praticamente morto!". Però per un residuo di saggezza e anche un po' per stanchezza facciamo gli esami e mettiamo l'accesso, che non sia davvero da idratare un pochino, una chetosi protratta in coda ad una gastroenterite, anche se non è né tachicardico né ipoteso, anzi, la sistolica è pure un filo altina.

Tre quarti d'ora più tardi mi chiamano dal laboratorio per avvisarmi che Liam ha 50.000 piastrine e 7.6 di emoglobina. Tra la loro chiamata e il momento in cui faccio il refresh del pc e vedo gli altri esami ho già la diagnosi in testa, ma la conferma me la dà nuovamente il laboratorio che in quel momento valida anche la chimica: creatinina 8.82 mg/dl, azotemia >280 mg/dl, LDH >3000 UI, acido urico 22.7 mg/dl, Na 129 mEq/l, K 6.6 mEq/l, Cl 79 mEq/l. L'emogas è bilanciato, il laboratorista è così gentile da leggerci anche il vetrino e conferma la presenza di abbondantissimi schistociti.

Con la coda tra le gambe richiamo Liam e i suoi genitori: lui gioca col telefono tranquillissimo (GCS 15, non segni neuropatologici), loro son contenti perché in fondo sembrava che stesse meglio e data la ressa se ne stavano per andare. Posizioniamo un catetere vescicale che conferma una anuria assoluta, lo idratiamo con sola fisiologica al mantenimento in attesa del trasferimento e meno di un'ora dopo è in ambulanza con l'anestesista verso il centro di riferimento dove verrà confermata la diagnosi di sindrome uremico emolitica (SUE) tipica, con riscontro alla coprocultura di E. coli O157 (anche non vi era all'anamnesi storia di diarrea o di assunzione di alimenti potenzialmente contaminati), e Liam verrà trattato solo con emodialisi per qualche giorno, con piena restituito.

La sindrome uremico emolitica è una condizione in cui il microcircolo subisce un danno endoteliale con conseguente aggregazione piastrinica, microangiopatia trombotica ed emolisi microangiopatica alla base della triade classica: anemia emolitica, piastrinopenia e insufficienza renale di grado variabile.

Nelle forme più severe si determina una ipertensione grave con conseguente encefalopatia ipertensiva di difficile controllo.

La forma tipica è quella che segue una infezione intestinale da ceppi produttori di tossine, ma esistono anche forme genetiche con presentazione generalmente

più severa e meno classica.

La diagnosi è laboratoristica, la terapia nelle forme classiche è data da emodialisi e supporto volemico ed elettrolitico, mentre nelle forme genetiche e in quelle severe è indicato l'uso dell'anticorpo monoclonale Eculizumab (anti C5). La mortalità associata alla sindrome varia dal 5% nelle forme a diagnosi precoce fino al 20% di quelle genetiche e le sequele renali si verificano fino al 30% dei soggetti.

Take home message

Ferie post Vicenza? Sì, grazie.

E per chi non può, leggersi il libretto dei casi la notte del venerdì, per prudenza.

Poco arrosto e... poche patate. Ovvero KA... S

Alessandro Zago, Gianluca Tamaro

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Pietro è un bambino di 5 anni che visitiamo per un quadro di micropene (lunghezza stretched pari a 2.5 DS) e microrchidia (VT 1 mL bilateralmente). Di fronte ad un bambino con fenotipo suggestivo per ipogonadismo ipogonadotropo, viene approfondita la capacità di Pietro nel percepire gli odori forti, che in effetti viene riferita alterata rispetto alla sensibilità degli altri fratelli. L'anamnesi familiare è negativa. La risonanza eseguita ha evidenziato bulbi olfattori ipoplasici con rispettivi solchi olfattori non visualizzabili, reperto compatibile con sindrome di Kallman. Veniva pertanto avviato un approfondimento mediante esoma. L'ipogonadismo ipogonadotropo idiopatico è un termine che comprende entità cliniche caratterizzate dalla presenza nella produzione e nella funzione/azione del GnRH; si distingue in forme con anosmia, definite sindrome di Kallman (KS), come nel nostro caso, o con funzionalità olfattoria conservata (forme normo-osmiche). Un'ampia varietà di geni rappresenta l'eziopatogenesi sia di forme anosmiche (KS), X-linked recessive (ANOS, KAL1) date da un'alterata migrazione dei neuroni secernenti GnRH dall'epitelio olfattorio nella loro sede nell'ipotalamo medio-basale, SOX10 associata a malattie delle cellule originanti dalla cresta neurale, autosomiche dominanti o recessive. Analogamente, le forme senza anosmia possono essere dovute alla mutazione del recettore della kisspeptina KISS1R (che codifica per un recettore associato ad una proteina G essenziale per la secrezione di GnRH) o del recettore di GnRH.

Per quanto riguarda le manifestazioni, generalmente la forma X-linked presenta un fenotipo clinico più severo; in generale la presentazione clinica può avvenire in età neonatale, con micropene e criptorchidismo (deficit di GnRH in utero o neonatale), mentre le forme in età scolare si caratterizzano per manifestazioni non relate al sistema riproduttivo (malformazioni scheletriche o ORL, anosmia), ed infine durante la pubertà queste si caratterizzano per l'assenza dello sviluppo sessuale, nonostante possano esserci delle forme in cui lo sviluppo si arresta più tardivamente. Le anomalie più frequentemente presenti, (in particolare nei bambini con KS) sono le anomalie della linea mediana, l'anosmia, malformazioni urinarie, criptorchidismo, sindattilia, agenesie dentarie, ipoacusia. Sono tipiche anche le sincinesie bimanuali. Per la diagnosi sono utili i livelli di ormoni steroidei (testosterone < 3.5 nmol/L o 100 ng/dL) nei maschi, estradiolo < 73 pmol/L nelle femmine, LH o FSH inappropriatamente basso o normale; segni radiologici alla RM tipici (anomalie dei bulbi olfattori). I livelli di inibina B possono essere utilizzati come indici biochimici di funzione gonadica.

Indimenticabile per la tipicità del quadro e per l'“effetto speciale” dato dall'associazione con l'ipo/anosmia, indimenticabile perché non ne avevo mai visto uno.

Quando Fusco suona coi Molluskin...

Fabrizio Fusco

Pediatra di famiglia, Valdagno (Vicenza)

Sono arrivato ad odiare le mail...



Foto per mail di una mia paziente di due anni e mezzo con una miriade di molluschi contagiosi sul tronco e la coscia dx in rapida espansione. La mamma era particolarmente preoccupata perché la settimana successiva dovevano andare al mare... Naturalmente la convoco in ambulatorio.

Normalmente prendo tempo e sono poco interventista, nel senso che sono proprio attendista e se i genitori insistono, faccio decidere al dermatologo pediatra se intervenire con idoneo curettage in anestesia locale, se usare prodotti topici o attendere serenamente.

Questa volta però decido di agire personalmente, vista la rapida espansione dei molluschi e i tempi spesso non brevi per una consulenza e prescrivo

alla mamma l'applicazione locale di una soluzione al 10% di potassio idrossido (potassa caustica, molluskin gel), spiegandole di fare attenzione perché la soluzione è caustica e va applicata con molta moderazione, leggendo bene il foglietto illustrativo.

Ebbene, un paio di giorni dopo, sempre per mail, mi arriva la foto delle ampie causticazioni (per fortuna superficiali e guarite poi in qualche giorno con crema antibiotica locale, questa volta consigliata in quantità abbondante!) in corrispondenza delle zone dove era stata applicato il potassio idrossido.

Take home message

Mai più potassio idrossido coi molluschi!

Come di rito

Fabrizio Fusco

Pediatra di famiglia, Valdagno (Vicenza)

In occasione dell'appuntamento per il bilancio di salute dei 9 mesi, la mamma nigeriana di Daniel, che parla un italiano molto stentato, mi fa segno che il piccolo ha male lì, e mi indica la zona del pannolino. Scartato il pannolino, mi appare un pene che ha subito una recente circoncisione (il giorno prima), medicato in modo approssimativo, ma soprattutto con un importante edema dei tessuti residui del prepuzio e del glande. Il bambino appare sofferente e la mamma mi conferma che fa poca pipì.



Daniel aveva subito un intervento ambulatoriale, a pagamento, il giorno prima da un urologo di evidente origine araba, in un poliambulatorio del padovano, ma il decorso post operatorio non era andato bene. Contatto subito il Direttore della Chirurgia Pediatrica di Vicenza, che, come sempre disponibile, mi dà indicazioni per l'invio in giornata, per una valutazione ed una prima medicazione. Il decorso successivo è avvenuto con una completa cicatrizzazione e normalizzazione.

Come ogni intervento chirurgico anche la circoncisione rituale si può

associare a danni precoci (emorragia, infezione della ferita, danni al glande, ritenzione urinaria) o tardivi (fimosi, torsione del pene, fistola uretrocutanea): il tasso di complicazioni varia enormemente, da 0.06% a 55% essendo associato alle competenze dell'operatore e al setting in cui viene eseguito l'intervento. Si sono registrate in Italia, anche recentemente, alcune morti per dissanguamento. Sulla base di questi eventi gravissimi diverse associazioni professionali e società scientifiche oltre al Garante per l'infanzia, chiedono di inserire la circoncisione rituale nei LEA o di offrirla all'interno dei sistemi sanitari regionali a prezzi calmierati, per evitare il ripetersi di queste morti prevenibili.

La pratica circoncisoria eseguita per motivi non terapeutici, tira peraltro in causa molti diritti fondamentali oltre al diritto di libertà religiosa: il diritto libertà di autodeterminazione dei minori e il diritto alla salute e all'integrità fisica.

Il Comitato Nazionale di Bioetica (CNB), nel parere espresso nel 1998, ritiene che la circoncisione religiosa o rituale non debba essere a carico dello Stato, ma offerta da medici privati o praticata in strutture pubbliche in regime di attività

libero professionale; questo perché lo Stato, per il principio di laicità, non può agevolare e sostenere solo l'interesse di una specifica e determinata confessione religiosa. D'altro canto, a parere "solo" di alcuni componenti del CNB l'ammissione alla pratica assistita dal Ssn, "potrebbe favorire una piena e effettiva integrazione nel nostro sistema sociale e sanitario di coloro, cittadini o stranieri, per i quali la circoncisione rileva in modo essenziale sul piano della costruzione della loro identità personale e quindi del loro bene umano: sotto questo profilo, oltre a doversi ritenere giuridicamente lecita, essa andrebbe considerata altresì eticamente auspicabile".

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) stima in 30% la prevalenza globale di uomini circoncisi. La pratica della circoncisione rituale è vecchia come il mondo: dagli antichi egizi agli ebrei, ai copti egiziani e gli ortodossi etiopi, fino ai musulmani, che oggi sono la più grande comunità religiosa a praticare la circoncisione. In altri Paesi, come negli USA, la motivazione più frequentemente riportata è l'associazione con una maggiore igiene.

La circoncisione rituale maschile ha assunto particolare rilievo in Italia a causa dell'incremento della presenza di famiglie straniere che, per motivi religiosi o come simbolo di identità culturale, intendono far circoncidere il proprio figlio. In molti casi la scarsa disponibilità economica delle famiglie e l'assenza delle corrette informazioni, hanno favorito l'esecuzione di tale pratica in ambito casalingo da parte di persone senza competenze di tipo sanitario e in precarie condizioni igieniche, determinando gravi rischi per la salute dei bambini.

Si stima che attualmente il 35% delle circoncisioni praticate in Italia è ancora effettuato clandestinamente, con gravi rischi per la salute e per la vita dei bambini. Infatti, l'esclusione della circoncisione non terapeutica all'interno dei livelli essenziali di assistenza (LEA) pone le famiglie nella condizione di dover scegliere se tornare nel paese di origine o affidarsi a persone non qualificate non potendo spesso affrontare i costi dell'intervento.

Quando il cuore fa tric-trac

Vendrame Daniela

Pediatra di libera scelta, Mirano (Venezia)

Riccardo è un ragazzino di undici anni, sano, gioca a ping pong a livello agonistico.

Viene in visita perché dalla sera prima dopo partita di ping pong, ha forte mal di gola ed un dolore al petto che si acuisce con lo sforzo anche lieve. Non febbre, non tosse, non altri sintomi.

In studio mi conferma i sintomi, ma mi dice che il dolore si acuisce anche allungando il collo in avanti.

All'EO faringe assolutamente normale, non linfonodi palpabili. Al torace riscontro di rumori secchi campo superiore emitorace sin. Poco evidenti posteriormente, ma nettamente udibili anteriormente ed in tutta la regione precordiale. Restante obiettività toracica negativa, non segni di dispnea, non tosse durante la visita. Saturazione ossigeno in AA normale.

Pensando ad una pericardite richiedo visita cardiologica, che fa subito, ed esami ematochimici, che fa il giorno dopo.

La cardiologa riscontra modestissimo versamento pericardico di 4 mm non compatibile con pericardite, non altri riscontri a livello cardiaco.

Emocromo normale, indici di flogosi poco mossi.

Si fa RX torace che evidenzia pneumomediastino.

Dopo due gg dall'esordio, quando la sintomatologia si è ridotta viene visto in un centro di secondo livello dove fanno TC torace, ricontrollo degli indici di flogosi e valutazione cardiologica. Confermata la diagnosi, senza riscontro di fattori scatenanti.

Messo a riposo, dopo una settimana, non più sintomi, esame obiettivo normale e rx torace negativo.

Quando il cuore fa le bolle

Chiara Rodaro

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Arriva in Pronto Soccorso una ragazza di 15 anni con tosse e febbre da 4 giorni, per cui ha assunto paracetamolo e ibuprofene, con buona risposta clinica. Le urine e l'alvo sono nella norma. Negli ultimi giorni ha mangiato meno del solito. Nel passaggio dalla posizione seduta al clinostatismo, lamenta una sensazione di “bollicine” a livello della porzione mediale del diaframma. Alla visita appare in buone condizioni generali, eupnoica, apiretica. Compie 20 atti respiratori al minuto e la saturazione dell'ossigeno è 97% in aria ambiente. L'ingresso aereo è simmetrico con alcuni fischi agli apici polmonari, maggiormente udibili a sinistra. L'obiettività addominale e cardiaca è nella norma, con 79 battiti al minuto. La ragazza ha verosimilmente un'infezione respiratoria che ha causato un broncospasmo: assumerà salbutamolo per due giorni con rivalutazione dal Curante per decidere se continuare o meno la terapia. La sensazione di “bolle” toraciche descritta dalla ragazza corrisponde ad un suono crepitante sincrono con il battito cardiaco, l'Hamman sign, solitamente udibile all'auscultazione in caso di pneumomediastino. Quando un paziente riferisce la sensazione di “bolle” al torace, bisogna richiedere un'Rx torace anche se l'auscultazione cardiaca è negativa, indicando al radiologo il sospetto diagnostico. In questo caso l'Rx toracica ha confermato la presenza del pneumomediastino, mostrando un margine cardiaco più definito del normale, a causa della presenza di aria nel mediastino. Un pneumomediastino può essere spontaneo, per esempio dopo una manovra di Valsalva, o secondario, per esempio in seguito a procedure endoscopiche o a un trauma toracico penetrante. In questo caso l'eziologia più probabile è la rottura di un alveolo durante un colpo di tosse.

Lo pneumomediastino si risolve di solito in un periodo compreso tra i due giorni e le due settimane. Il trattamento è di supporto e comprende riposo, terapia analgesica ed evitamento di tosse e manovre di Valsalva. Un pneumomediastino in un adolescente altrimenti sano, non dispnoico e che satura bene, è una condizione benigna che può essere gestita a domicilio, fissando un controllo dal Curante a distanza di qualche giorno. È importante spiegare al paziente e alla famiglia di tornare tempestivamente in Pronto soccorso in caso di insorgenza di distress respiratorio. I bambini o gli adolescenti che hanno avuto un pneumomediastino devono essere sottoposti a screening per asma bronchiale.

Piacere! Girolamo Trombetta

Isabella Giuseppin

Pediatra di libera scelta, Portogruaro (Venezia)

Vedo il piccolo Giacomo per la prima volta nel mio studio ad un mese di vita, madre al primo figlio, ha dubbi su tutto, viene sola, in ambulatorio. Il padre ginecologo aveva sempre guardato meticolosamente ecograficamente il piccolo. Alla prima visita però è assente. La madre riferisce tra le altre cose che non muove secondo lei bene il braccino di dx, che lo muove meno bene del controlaterale, e che in gravidanza teneva quell'arto sempre nascosto dietro la schiena, il padre lo vedeva spesso in eco. Il piccolo era nato da parto eutocico, nessuna distocia, Apgar 9/10, di buon peso, nulla di traumatico segnalato nella dinamica del parto vaginale. Lo visito non vedo nessuna deformità dell'arto superiore dx, nessuna dolorabilità alla palpazione, nessuno schema patologico nella mobilizzazione. Anzi mi pareva che la mobilità addirittura fosse più ricca a dx che a sx. Riusciva ad elevare l'arto dx, con ottimo movimento anche della spalla dx, e del polso dx, le clavicole erano indenni, riusciva a flettere ed estendere passivamente e spontaneamente bene l'arto stesso. Riusciva a compiere bene tutti i movimenti spontanei con una discreta simmetria. Dico alla madre lo vediamo tra 20 gg pensando temesse uno stiramento del plesso brachiale, che io non vedevo. Nel frattempo arrivano le vacanze natalizie tutti i parenti si ritrovano a Napoli a casa del Nonno, zii, cugini, nipoti tutti, è una gran festa, sono in tanti. Il nonno mi riferisce la madre, aveva notato che il piccolo non riusciva ad eseguire il "saluto di Girolamo Trombetta", saluto scherzoso che faceva a turno ogni volta che venivano i nipoti a salutarlo. Tale saluto comporta il movimento di pronosupinazione della mano/ dell'avambraccio, e lui era solito fare con tutti i suoi nipoti. Saluto recentemente tornato alla ribalta con il cartoon "Luca" della Pixar del 2021. Quindi l'impaccio motorio che la madre aveva colto, e che non era riuscita a verbalizzare era in realtà una rigidità nella pronosupinazione.



Come mai non riusciva ad eseguire il saluto scherzoso del nonno? Perché alla radiografia dell'avambraccio il piccolo aveva una fusione delle ossa radioulnari, aveva cioè una sinostosi radio ulnare prossimale con articolazione radioulnare assente che impediva la pronosupinazione, ma non altri movimenti della spalla, del polso e neppure la flessione estensione.

Cosa non avevo notato?

Non avevo notato l'atteggiamento dell'arto superiore dx a riposo in iperpronazione rispetto al controlaterale,

avevo notato invece l'iperomotilità compensatoria dell'arto sup dx, del polso e della spalla, che mi avevano tranquillizzato. D'ora in poi anche se è una condizione rara, la sinostosi radioulnare farò la manovra di Girolamo Trombetta a tutti i nuovi nati, perché valutare l'iperpronazione se il neonato è in fase di veglia non è facile.

La sinostosi radioulnare è una rara patologia muscoloscheletrica del gomito dovuta alla fusione dell'articolazione radioulnare. Si segnalano in letteratura meno di 700 casi al mondo. Radio e ulna, sono collegati da una membrana interossea e lavorano insieme per consentire pronazione e supinazione.

La sinostosi crea una limitazione nella capacità del braccio di compiere il movimento di pronosupinazione, mentre quello di flessione estensione è consentito. Essa può essere congenita, iatrogena o post-traumatica. La forma post-traumatica è segnalata nell'1,2% al 6,2% dei pazienti che hanno subito fratture combinate radiali e ulnari.

La sinostosi radio ulnare nella forma congenita può essere dovuta ad una fusione ossea o fibrosa tra le ossa dell'avambraccio. È causata dal fallimento della separazione dei precursori cartilaginei fusi del radio e dell'ulna durante la settima settimana di gestazione. La sinostosi radioulnare congenita può essere osservata nella tetrasomia X o in sindromi genetiche (es la sindrome di Poland, Cornelia de Lange, Holt-Oram, Crouzon e Apert). È stato ipotizzato un modello di ereditarietà autosomica dominante, ma non è stata dimostrata una causa chiara o un modello di ereditarietà definitivo. La conseguenza del movimento limitato del gomito nei casi di sinostosi radioulnare comporta uno sforzo eccessivo sull'articolazione della spalla omolaterale alla sinostosi (quindi un movimento ipercompensatorio e un'ipermobilità..) e sull'articolazione del polso omolaterale.

La sinostosi radio ulnare può essere associata a condizioni muscoloscheletriche come sindattilia, polidattilia, lussazione congenita dell'anca o piede torto, situazioni non presenti nel nostro paziente. Secondo la letteratura, la sinostosi radioulnare è bilaterale in circa il 60%-80% dei casi, con un'incidenza relativamente più alta nei maschi. Si rende più evidente nei bambini con la crescita, con possibile deformità del gomito, e arto interessato più corto del controlaterale. In genere la diagnosi si fa a 4-6 anni, quanto compiti e attività quotidiane comportano la completa pronosupinazione. Questi bambini possono avere difficoltà a compiere movimenti che richiedono supinazione come girare maniglie delle porte, o a prendere/lanciare palla, o a lavarsi viso, denti, mangiare. A volte la diagnosi può essere ritardata fino all'adolescenza se il paziente riesce a compensare adeguatamente la rotazione compromessa dell'avambraccio con ipermobilità di spalla, gomito, polso. La letteratura ha riportato che la sinostosi radioulnare può essere associata a problemi psicosociali man mano che il bambino cresce, il che può influenzare l'autostima del paziente, causando depressione, comportamento violento, ansia e problemi nelle relazioni.

Il trattamento è di solito conservativo perché gli interventi chirurgici raramente hanno successo. Quando necessaria si esegue l'osteotomia di rotazione radioulnare, ma comporta un grosso rischio di contrattura muscolare, di ischemia, e/o

danni alle strutture nervose.

Una terapia occupazionale combinata con un terapista della mano è consigliata, ricordando che una deformità in pronazione fissa è meno tollerata della supinazione fissa, la tolleranza è dettata dalle esigenze o dalle richieste del singolo paziente.

Take home message

D'ora in poi anche se è una condizione rara, sinostosi radioulnare farò la manovra di Girolamo Trombetta a tutti i nuovi nati, perché valutare l'iperpronazione se il neonato è in fase di veglia non è facile.

Bibliografia

- Rutkowski PT, Samora JB. Congenital Radioulnar Synostosis. J Am Acad Orthop Surg. 2021;29(13):563-570. doi: 10.5435/JAAOS-D-20-01133
- Tsai J. Congenital radioulnar synostosis. Radiol Case Rep. 2017;12(3):552-554. doi: 10.1016/j.racr.2017.03.011.
- Edzie ÈKM, Dzefi-Tetty K, Brakohiapa EK, et al. Unilateral congenital proximal radioulnar synostosis in a 4-year-old boy: A case report. Radiol Case Rep. 2023;18(4):1477-1481. doi: 10.1016/j.racr.2023.01.035.
- Li YY, Olisova K, Chen YN, Chang CH, Chang TY. Congenital radioulnar synostosis: is prenatal diagnosis possible? - A case report. Taiwan J Obstet Gynecol 2023;62(2):334-335. doi: 10.1016/j.tjog.2022.09.011.

DIES irae

Pierandrea Elefante

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Jasmina è una bambina di 9 anni valutata in ambulatorio allergologico per una storia caratterizzata da episodi di vomito ripetuto dopo l'assunzione di amoxicillina-clavulanato. La bambina non aveva mai presentato reazioni avverse ad altri farmaci, né manifestato problemi in precedenza con l'assunzione della sola amoxicillina. In anamnesi remota presentava una documentata allergia IgE-mediata all'arachide, per la quale era in dieta di esclusione. La reazione si è verificata durante un trattamento con amoxicillina-clavulanato sospensione orale (che assumeva per la prima volta) per un ascesso odontogeno. Jasmina ha assunto una prima dose senza problemi, mentre dopo circa un'ora dalla seconda dose ha presentato diversi episodi di vomito, risoltisi spontaneamente. Dopo una terza assunzione, sempre a distanza di un'ora, si sono verificati ulteriori episodi di vomito con associata prostrazione che hanno richiesto l'accesso al Pronto Soccorso, dove i sintomi sono stati trattati con ondansetron. In tale circostanza Jasmina, tolta la condizione odontostomatologica, era in pieno benessere, e non aveva assunto arachide.

I soli sintomi gastrointestinali in assenza di altri sintomi (respiratori o cutanei) con associata prostrazione e una relazione temporale convincente con l'assunzione dell'antibiotico, ha posto il sospetto di una *Drug Induced Enterocolitis Syndrome* (DIES). I prick test (comunque come noto poco dirimenti per discriminare una potenziale ipersensibilità a farmaci, soprattutto se ritardata) sono risultati negativi per amoxicillina e per la combinazione con acido-clavulanico.

È stato quindi eseguito il test di provocazione orale (TPO) somministrando l'antibiotico a dosaggio pieno (1 compressa da 1 grammo in singola somministrazione). Un'ora dopo l'assunzione, Jasmina ha presentato un singolo episodio di vomito e appariva abbattuta, pur mantenendo parametri vitali adeguati. Dopo due ore e mezza, si sono verificati ulteriori due episodi di vomito e lieve addominalgia, risolti rapidamente con somministrazione endovenosa di ondansetron e con parametri vitali sempre nella norma. In corso di acuzie, si è evidenziato un incremento nella conta dei neutrofili a distanza di due ore dal primo vomito, mentre le IgEsp per amoxicillina sono risultate negative, come atteso.

L'esito del TPO ha quindi confermato la diagnosi di DIES. La ***Drug Induced Enterocolitis Syndrome (DIES)*** è una rara sindrome allergologica non-IgE mediata, descritta per la prima volta nel 2014. La sua sintomatologia è simile alla *Food Protein Induced Enterocolitis Syndrome* (FPIES), ma l'agente eziologico è un farmaco, prevalentemente antibiotici come amoxicillina o amoxicillina-clavulanato (un unico caso è stato descritto in un paziente adulto in seguito ad assunzione di PPI).

Sebbene le prospettive evolutive di questa condizione non siano ancora note, è stato raccomandato di evitare l'assunzione di amoxicillina e di preferire antibiotici alternativi, dato che parte dei casi descritti in Letteratura sono stati riportati in pazienti

adulti, rendendo quindi non prevedibile con certezza una sua risoluzione spontanea come avviene nella maggior parte dei casi della più comune FPIES. La patogenesi non è completamente chiara, ma si ipotizza un ruolo di metaboliti tossici o immunogeni del farmaco che danneggiano l'epitelio gastrointestinale. Esistono dei criteri diagnostici codificati¹ e la risposta terapeutica è buona con ondansetron per il controllo del vomito e, nei casi più gravi, con idrocortisone e fluidoterapia. Tuttavia, il decorso a lungo termine è incerto a causa del numero limitato di casi riportati.

Take home message

Si tratta di un caso indimenticabile perché la DIES è una sindrome poco conosciuta, con pochi casi descritti in letteratura, la cui diagnosi richiede un alto livello di sospetto clinico; si tratta quindi di un perfetto esempio del “se la conosci... la riconosci!”.

Bibliografia

1. Novembre E, Mori F, Barni S, et al. La Drug Induced Enterocolitis Syndrome (DIES): una nuova sindrome da conoscere. Rivista di Immunologia e Allergologia. *Pediatrica* 2020;34(03):2-6.

GIES?

Gabriele Avino

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Pisa

Il primo caso riguarda una bambina di 5 anni, affetta da celiachia diagnosticata da due anni e attentamente aderente alla dieta senza glutine (GFD). Un giorno, dopo aver accidentalmente consumato un alimento contaminato, ha sviluppato una reazione acuta caratterizzata da vomito ripetuto, letargia e ipotensione. La situazione ha richiesto un ricovero urgente in pronto soccorso per monitoraggio e reidratazione. Sorprendentemente, gli esami per reazioni allergiche mediate da IgE sono risultati negativi, suggerendo un meccanismo immunitario alternativo. Questo episodio ha suscitato molte domande sull'effetto di una dieta strettamente priva di glutine sulla sensibilità immunitaria.

Il secondo caso riguarda un bambino di 6 anni, celiaco diagnosticato da tre anni. Durante una festa di compleanno, ha ingerito inavvertitamente una fetta di pizza contenente glutine. Dopo circa due ore, ha sviluppato una reazione acuta con vomito profuso e debolezza marcata. Anche in questo caso, gli esami per reazioni allergiche tradizionali non hanno mostrato nulla di significativo. La famiglia, fino a quel momento molto tranquilla riguardo alla gestione della malattia, ha riportato un forte senso di ansia per l'imprevedibilità di tali episodi.

Sulla base di questi episodi, e di altri riportati nella nostra esperienza, è stato condotto uno studio osservazionale retrospettivo su una coorte di pazienti celiaci. Abbiamo analizzato i dati di 266 pazienti, pediatrici e adulti, osservando che le reazioni acute severe erano significativamente più frequenti nei pazienti strettamente aderenti alla GFD. Questo lavoro ha evidenziato un possibile "paradosso immunologico": l'assenza prolungata di esposizione al glutine potrebbe aumentare la sensibilità immunitaria, predisponendo a reazioni acute severe in caso di ingestione accidentale. I risultati dello studio hanno permesso di comprendere meglio questi fenomeni e di educare pazienti e famiglie sull'importanza di riconoscere e gestire queste reazioni.

Un bacio galeotto

Andrea Guala

SOC Pediatria, Ospedale Castelli, Verbania (Verbano-Cusio-Ossola)

Manuel è un vivace ragazzino di 11 anni che è stato bene fino a questa mattina quando la mamma lo ha svegliato alle 7 per andare a scuola. Dice di non sentire i piedi e di non essere capace di camminare, ma per il resto sta bene (non febbre, non dolori, non malessere né nausea, non cefalea, nessun trauma né nessuna caduta).

All'arrivo in PS lo mettono su una carrozzina e lo accompagnano in Reparto. La visita evidenzia una "anestesia" a calza di entrambi i piedi e le caviglie: non sente la pressione delle nostre dita, né la sensazione di freddo (ghiaccio), né di caldo (un cucchiaino scaldato a bagnomaria), né vibratoria (abbiamo un diapason in Reparto ed anche tanti strumenti musicali perché una volta a settimana viene una maestra di musica per i ricoverati ed i genitori), ma i riflessi ci sono (i patellari sono addirittura vivaci ed i plantari sono in flessione). La cute poi ha la stessa temperatura sui piedi, sulle gambe, sulle cosce ed è rosea e non mazzata; i polsi sul dorso dei piedi si apprezzano bilateralmente.

Subito gli esami del sangue, che risultano normali compresa la PCR, la glicemia, gli elettroliti serici, la creatinina, il CK e le transaminasi, la coagulazione. L'oculista esamina il *fundus* e non evidenzia papilledema. Manuel è tranquillo mentre i genitori no! E neanche noi; certo che l'esordio è stato improvviso, senza alcun segnale di allarme ed è strana una anestesia a calza, che non segue il normale decorso dei nervi. Guillain Barré? Ma ci sono i riflessi osteotendinei. Mielite trasversa? Ma non vi sono sintomi motori né ritenzione urinaria. Poliomielite o simili? Ma senza febbre e con il tono muscolare conservato ed ha fatto tutte le vaccinazioni.

Lo ricoveriamo e cominciamo a programmare una RM cerebrale e della colonna, una EMG ed anche la rachicentesi che faremo domattina. Informiamo i genitori ed anche Manuel, che è presente al colloquio. Di solito tendiamo a minimizzare: "la mamma sarà sempre con te, ti faremo la anestesia locale sulla schiena con una pomata magica e magari ti daremo anche un po' di gas; sentirai un po' di fastidio, ma dobbiamo capire perché non cammini più". Si chiacchiera un paio di volte nel pomeriggio per approfondire la anamnesi, ma tutto è muto, a scuola va bene e non sembra ci sia nessun bullo. Manuel sfreccia con la sua carrozzina per tutto il reparto ed accompagna la mamma anche al bar; però non cammina.

Alla sera la dottoressa di turno ha una intuizione; entra in camera e comincia a spiegare che la puntura lombare è molto dolorosa, si userà un ago grosso così, si prenderà almeno mezzo litro di liquido, si starà molto male, e via dicendo.

Mentre ci racconta queste cose al passaggio di consegne del mattino successivo (e si sente le critiche di tutti perché la nostra mission è la umanizzazione, ecc. ecc) vediamo Manuel che passa in corridoio passeggiando mano nella mano con la mamma, guarito! La visita neurologica del mattino è completamente normale e lo dimettiamo consegnandolo alla collega NPI per la presa in carico con diagnosi di disturbo somatoforme (o meglio disturbo di conversione).

Ma quale è stato l'evento scatenante?

Tre mesi dopo la collega NPI ci racconta che Manuel le aveva confidato che il giorno prima del ricovero aveva baciato la sua fidanzatina, **con la lingua**, e quindi era convinto che avrebbero avuto un bambino.

“Il disturbo di conversione è caratterizzato da deficit delle funzioni motorie volontarie e sensitive, che potrebbero far pensare a una condizione neurologica o medica generale. Fattori psicologici e situazioni di stress appaiono collegati con i sintomi o con il loro esordio (coordinazione, equilibrio, paralisi, astenia localizzata, afonia, deglutizione, nodo alla gola, ritenzione urinaria, perdita della sensibilità tattile e dolorifica, cecità, diplopia, sordità, allucinazioni, convulsioni). In genere i sintomi sono autolimitanti e non portano a menomazioni o modificazioni fisiche. Inizia spesso nella tarda fanciullezza, raro prima dei dieci anni. L'esordio è generalmente acuto, ma può diventare gradualmente ingravescente. I sintomi prodotti assomigliano a quelli osservati in qualcun altro o in sé stessi, e spesso sono incoerenti. I sintomi di paralisi, afonia e cecità sono associati a una prognosi migliore rispetto al tremore e a quelli epilettiformi. I pazienti possono mostrare una “belle indifferente” o presentare una modalità drammatica e istrionica”. (Aliverti R. MeB 23:373,2004)

Tommaso ha scelto la tigre

Antonio Penzo

Pediatra di libera scelta, Vicenza

Un pomeriggio viene in ambulatorio Tommaso (6 anni) accompagnato dalla mamma che, terrorizzata, mi dice: “Tommaso due ore fa è diventato cieco! Me lo hanno confermato le maestre e l’ottico dal quale siamo appena stati.”

Per 10 secondi rimango impietrito: Tommaso due anni prima ha avuto una strana convulsione febbrile... poi lo guardo e penso: tu non me la racconti giusta!

Dopo un rapido esame esterno degli occhi (ovviamente negativo) lo porto agli ottotipi dove totalizza una percentuale di errori del 110% (110 perché si inventa le risposte) con entrambi gli occhi aperti e a 1 metro.

Mi piazco davanti e lui e mi dico: piccolo delinquente, non so perché lo fai ma so che ci stai prendendo in giro. Devo trovare il modo per smascherarti...



Ok! Trovato!

Vado alla scrivania, tiro fuori da un cassetto 5 medaglie del coraggio e tenendole in mano senza farle vedere a Tommaso dico: “Bene, sei cieco! Peccato, ma non ti preoccupare, risolveremo il problema. Comunque sei stato molto bravo e io ai bimbi bravi do una medaglia del coraggio. Ne ho cinque: con il leone, l’elefante, la giraffa, il cagnolino e la tigre. Quale vuoi?” “La tigre!” Dice lui. Allora sparpaglio le medaglie sulla scrivania e gli dico: “Bene, prendi la tigre” e lui, in meno che non si dica, si avventa sulla tigre. “Bene” dico io” siccome sei stato molto bravo prendi anche il leone poi la giraffa...” “e lui ovviamente, senza esita-

zione alcuna, prende il leone e la giraffa. A quel punto io mi metto a ridere, e la mamma: “ma allora ci vedi!!”

Tommaso, vistosi scoperto comincia a piangere e singhiozza: “ma io volevo gli occhiali come Roberto!!” (suo compagno di classe).

Cosa ho imparato da questo caso? Nulla!

Ma vi ho fatto sorridere e di questi tempi non è poco!



Do your evaluation...

Bianca Nardin

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Arriva in reparto incosciente, in posizione laterale di sicurezza, con un accesso venoso su cui sta andando un *ringer* a goccia veloce. L’infermiera è ancora un po’ diffidente nei miei confronti quindi mi sento sotto esame quando mi indica la ragazza in barella e impassibile mi dice “*Do your evaluation*”.

Comincio subito con la valutazione ABCDE e al di là del fatto che è incosciente e completamente non responsiva allo stimolo doloroso non trovo niente che non va: Mary è eupnoica, ben perfusa, con parametri perfetti, le pupille sono normoreagenti, i riflessi presenti, glicemia nella norma, il restante esame obiettivo è anche in ordine. La mia prima ipotesi è che sia in post-critico. A quel punto cerco chi l’ha condotta in ospedale per capire cosa sia successo e incontro la sua insegnante che mi riferisce come all’improvviso durante la lezione Mary abbia perso conoscenza e si sia accasciata a terra, non sa dirmi se soffre di qualche patologia né se assume farmaci, le sembra che non sia mai successo prima. Arriva il padre di Mary e ci dice che la ragazzina soffre di asma, ma è da tanto tempo che non ha attacchi acuti, per il resto è sempre stata bene e nei giorni precedenti non lamentava sintomi particolari.

Ma alla domanda su come stia dal punto di vista emotivo e psicologico mi racconta che la mamma si è ammalata recentemente e quindi nell’ultimo periodo è più triste e ansiosa, non vuole andare a scuola per non lasciare la madre a casa da sola, fa fatica ad addormentarsi e piange spesso.

La diagnosi di disturbo da conversione (o disturbo da sintomi neurologici funzionali, come da DSM V) a questo punto è piuttosto ovvia. Mary si sveglia spontaneamente dopo qualche ora, beviamo insieme un thè e mangiamo una fetta di torta, l’infermiera la rassicura e spiega al padre cosa è successo. Alla luce dell’importante barriera linguistica non mi è possibile parlare con la ragazza come avrei voluto e mi resterà sempre il dubbio che potesse esserci un abuso o un trauma importante all’origine del disturbo, come è descritto, per cui se fossimo stati in Italia avrei potuto contattare il Curante o i servizi sociali per avere un quadro più chiaro del contesto sociale e monitorare l’andamento. Tutto quello che posso fare è assicurarmi che Mary inizi un percorso psicologico presso la clinica psichiatrica della città dove i colleghi valuteranno anche se avviare una anche terapia farmacologica.

I criteri diagnostici per il **disturbo di conversione** riportati nel manuale diagnostico DSM-5 sono i seguenti:

- Uno o più sintomi di alterazione della funzione motoria volontaria o sensoriale.
- Esami clinici non riscontrano alcuna compatibilità tra il sintomo e le condizioni neurologiche o mediche conosciute.
- Il sintomo non è spiegato da un altro disturbo medico o mentale.
- Il sintomo causa disagio clinicamente significativo o compromissione del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti.

La terapia prevede un percorso di tipo psicoterapico (in particolare di tipo cognitivo-comportamentale) ed eventualmente una terapia farmacologica volta al miglioramento dell'ansia o dell'umore.

Take home message

- Non dimenticare il disturbo da conversione di fronte ad un paziente con sintomi neurologici acuti.
- Escludere un abuso o un'altra situazione di rischio nei pazienti con disturbo da conversione.

HP... ma non è un portatile

Michele Melfa¹, Giovanna Avarello¹, Miriam Cunsolo¹, Eleonora La Sala¹,
Veronica Angelici¹, Maddalena Allegra², Salvatore Accomando^{2,3},
Francesca Cardella², Giovanni Corsello^{2,3}

¹SS in Pediatria, Dipartimento PROMISE G. D'Alessandro, Palermo

²U.O.C Pediatria Generale Ospedale G. Di Cristina A.R.N.A.S Civico, Palermo

³Dipartimento PROMISE G. D'Alessandro, Palermo

L'infezione da *Helicobacter pylori* rappresenta una delle infezioni più diffuse a livello mondiale e molti bambini acquisiscono l'infezione durante l'infanzia. La maggior parte di essi è comunque asintomatico anche se l'infezione può causare gastrite ed erosioni gastroduodenali.

Presentiamo il caso di B. una bambina di 2 anni e mezzo, con storia di alimentazione selettiva con preferenza per cibi liquidi e semiliquidi, poco variegata e prevalentemente latte che giunge alla nostra osservazione per pallore cutaneo, cefalea e riscontro all'emocromo di severa anemia (Hb 4,5 g/dl). Giunta in reparto si è provveduto a eseguire trasfusione di emazie concentrate con buona risposta iniziale. Per il riscontro agli esami di laboratorio di carenza di ferro, di positività all'antigene fecale dell'*Helicobacter pylori*, e di positività a diverse determinazioni del sangue occulto fecale, la paziente esegue una pancolonoscopia con esofagogastroduodenoscopia (EGDS) durante la quale è stata riscontrata una grave gastrite eritematosa antrale e la presenza di copie di *Helicobacter pylori* sui campioni biotici prelevati. Intrapresa pertanto terapia eradicante con amoxicillina/claritromicina/esomeprazolo e terapia marziale, si è assistiti a negativizzazione dell'antigene fecale dell'*Helicobacter pylori* e alla risoluzione dell'anemia.

In conclusione, sebbene la gastrite erosiva sia una nota manifestazione clinica dell'infezione da *Helicobacter pylori*, dai dati in letteratura, nei paesi industrializzati, emerge che essa sembri riguardare quasi esclusivamente bambini dalla terza infanzia in su. Il caso clinico di B. ha rappresentato una sfida diagnostica complessa e indimenticabile, svelando una gastrite erosiva da *Helicobacter pylori* in età prescolare, un'associazione clinica raramente descritta in letteratura. L'esperienza di B., ci mette in guardia sulla possibilità che quadri clinici di tale severità possano presentarsi anche nel bambino più piccolo e sottolinea dunque la necessità di ampliare le conoscenze sull'infezione da *Helicobacter pylori* nella prima infanzia.

Le caramelle della nonna

Simone Ramazzotti

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Vlad è un bimbo di 12 mesi che accede al PS di un centro di 2° livello perché riferiscono che 20 minuti prima è stato trovato con in mano il contenitore vuoto delle compresse della nonna, in particolare di bupropione 300 mg a rilascio prolungato; la madre, molto agitata, riferisce di aver rivoltato la casa trovandone 22, ma la nonna è certa ce ne fossero 28. Non hanno trovato compresse in bocca o in mano a Vlad, ma hanno cercato invano di farlo vomitare.

Alla visita all'ingresso l'obiettività, compresa la neurologica, risultava nella norma. È stato contattato il CAV di Pavia che ha confermato il potenziale rischio aritmogeno ed epilettogeno, per il quale si poneva in cardio-monitor per 24 ore, si eseguivano ECG seriati (ogni 3 ore) per monitoraggio di QRS e QT e si effettuava lavanda gastrica; da quest'ultima, con un litro d'acqua, fuoriusciva materiale gastrico corpuscolato con riconoscibili frammenti di compresse.

A 5 ore dall'ingestione Vlad ha presentato la prima convulsione generalizzata, sotto il minuto e con evidente post-critico, con successivi episodi tonico-clonici sempre più lunghi e ravvicinati nonostante le benzodiazepine, con opistotono, desaturazione e riduzione progressiva del contatto nell'intercritico, fino allo stato di male epilettico.

Per questo motivo Vlad veniva intubato (in fentanyl e propofol) e centralizzato con il rianimatore al Burlo dove, dopo un ulteriore contatto con il CAV, veniva mantenuto per 36 ore in TIP in infusione continua prima con dexmedetomidina e midazolam, a seguire con lorazepam.

C'è stato un progressivo miglioramento delle crisi, con emodinamica, QRS, QTc, EEG, esami ematici e emogas analisi sempre nella norma, ad eccezione di un singolo picco di CPK in 2° giornata (685 U/L). È stato quindi trasferito in Clinica Pediatrica per 48 ore, per poi tornare al centro di 2° livello per finire le successive ed ultime 48 ore di osservazione, durante le quali è rimasto asintomatico, se non per un'iniziale persistenza di movimenti afinalistici incostanti e tremori fini agli arti superiori.

Sull'esame tossicologico urinario ripetuto in TIP sono stati riscontrati bupropione ed il suo metabolita, amfetamine (per cross-reattività), lidocaina e quetiapina; quest'ultima non era segnalata dalla famiglia, per cui il caso è stato segnalato agli assistenti sociali.

È tornato al domicilio dopo 7 giorni senza apparenti reliquati.

Vlad rimane per me indimenticabile perché si è presentato totalmente asintomatico all'ingresso, con una madre agitata ed incoerente sull'**incidente domestico** ed un decorso positivo grazie al supporto delle indicazioni chiare e precise del Centro Anti Veleni di riferimento.

Bibliografia di riferimento

- Alberter AA, Chambers AJ, Wills BK. Bupropion Toxicity. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 [cited 2024 Dec 19]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK580478/>.

Tranquillizzato dalla mamma

Anna Carollo¹, Fabrizio Pugliese²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

Isabella è una vivace bimba di 11 mesi, sana e con uno sviluppo psicomotorio nella norma, anamnesi personale e familiare riferita negativa. Un giorno, mentre si trova a casa con il papà, la piccola cade a terra, senza battere la testa, per un'apparente perdita di tono a livello degli arti inferiori. Successivamente subentra sonnolenza alternata a momenti di irritabilità. Il papà nota inoltre sguardo fisso, difficoltà nel gattonamento e nel mantenere la posizione seduta (tappe dello sviluppo che la bambina aveva già acquisito). Non viene mai riferita perdita di coscienza né altra sintomatologia. Per tale motivo la piccola viene condotta in PS. Alla visita la bambina appare vigile, a tratti soporosa, GCS 15, instabilità posturale con impossibilità a mantenere la posizione seduta. Vengono notati tentativi di gattonamento con perdita di tono a livello degli arti superiori e tendenza a mantenere la bocca aperta. Restante EO nella norma. Agli esami ematici: emocromo nella norma in assenza di leucocitosi (GB 12390/mmc), indici di flogosi negativi, funzionalità epatorenale ed elettroliti nella norma. Viene eseguita una TC encefalo senza mdc, risultata sostanzialmente nella norma. Rx ed ecografia addome negativi. Alla luce del quadro clinico, la piccola è stata ricoverata c/o il reparto di Malattie Infettive Pediatriche, dove è stata eseguita puntura lombare con il riscontro di liquor limpido, incolore, cellule assenti, lattato, glucosio e proteine nei range di norma. Negativa la ricerca su liquor di virus (HSV1-2, VZV HHV6, virus Toscana, enterovirus) e batteri (ricerca molecolare e colturale). Negative inoltre le indagini infettivologiche su sangue (emocoltura, sierologie per VZV, CMV, EBV, HSV1-2), il tampone nasofaringeo per virus respiratori e le indagini su feci (adenovirus, rotavirus, enterovirus e batteri enteropatogeni). Alla luce della negatività di tutte le indagini infettivologiche viene richiesta una consulenza NPI con esecuzione di EEG che mostra tracciato con attività di fondo modicamente lenta, asimmetrica per attività più lenta in area parieto-occipitale dx.

Viene dunque posta indicazione ad esecuzione di RMN encefalo in sedazione (risultata poi negativa). Al momento della comunicazione alla madre della necessità di eseguire tale esame, la donna scoppia a piangere e mostra i sintomi di un attacco di panico. Le viene dunque chiesto se si tratti di un episodio isolato o di una manifestazione frequente. La donna rivela dunque di soffrire di DOC e di essere in terapia con fluoxetina e BDZ. Rivela inoltre di aver accidentalmente rovesciato la polvere del Lorazepam a terra e non aver successivamente pulito, pertanto conferma la possibile ingestione accidentale da parte della bambina. È stato eseguito a questo punto esame tossicologico su urine, risultato negativo.

Nel corso della degenza abbiamo assistito a una progressiva regressione della sintomatologia neurologica con pieno recupero delle normali capacità psicomotorie nell'arco di circa 48 ore. Non siamo pertanto riusciti ad arrivare a una diagnosi certa

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

ma di sicuro questo caso ci ha ribadito l'importanza di un'anamnesi completa e dettagliata, che spesso viene messa in ombra dalla diagnostica strumentale.

Take home message

Per me rappresenta un caso indimenticabile perché mi ha insegnato che nei casi che sembrano non avere risposta bisogna sempre prendere in considerazione l'ipotesi di ingestione accidentale (o intenzionale) di farmaci e altre sostanze.

Una mamma che dà... il batticuore

Lara Colussi

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Rihanna è una primogenita, nata a 34+3 settimane di EG, da parto indotto per prematura rottura delle membrane amniocoriali (pPROM) oltre le 18 ore, da madre affetta da sindrome da immunodeficienza acquisita e sarcoma di Kaposi in terapia antiretrovirale, con assenza di viremia nel sangue (< 20 copie /mL).

Alla nascita buon adattamento alla vita extrauterina, per cui la piccola veniva condotta al nido in respiro spontaneo per l'esecuzione di esami ematici (comprensivi di emocromo, immunoglobuline, sottopopolazioni linfocitarie e viremia) e l'avvio di terapia profilattica con Zidovudina. All'ingresso al nido si presentava reattiva, con buon tono, eupnoica, colorito secondo etnia, con obiettività cardio-toracica-addominale nella norma e polsi femorali normosfigmici. Durante la degenza al nido, Rihanna si è alimentata adeguatamente con formula 1 ed è stata sottoposta a 2 cicli di fototerapia, con successivi controlli della bilina sotto soglia. A 8 giorni di vita la neonata ha iniziato ad essere tachicardica, con frequenze cardiache intorno ai 190/200 battiti per minuto. Veniva pertanto eseguito un elettrocardiogramma che confermava la tachicardia, senza anomalie di conduzione, e ripetuti esami ematici che escludevano la presenza di un'infezione in corso. L'esito dello screening neonatale esteso, evidenziava un quadro di ipertiroidismo, confermato agli esami ematici (TSH soppresso a 0.011 mIU/L, fT3 5 ng/L, fT4 25.8 ng/L), con riscontro di positività per gli Anticorpi anti recettore-TSH (Ac TRAb) (pari a 26.4 IU/l, v.n. < 1.8 IU/L). Veniva applicato monitoraggio cardiorespiratorio in continuo, eseguita ecografia del collo, che evidenziava un'ecostruttura di tiroide e paratiroidi nei limiti di normalità, e valutazione endocrinologica che poneva indicazione all'avvio della terapia con Metimazolo e Propranololo, vista la tachicardia persistente. Alla luce della diagnosi di tireotossicosi in Rihanna, sono stati eseguiti a posteriori gli esami di funzionalità tiroidea nella mamma, che hanno confermato la presenza di un ipertiroidismo misconosciuto, con negatività degli anticorpi anti-tireoperossidasi e anti-tireoglobulina, ma positività degli Ac TRAb. La terapia con beta-bloccante e antitiroide ha determinato in Rihanna un rapido miglioramento della frequenza cardiaca, la normalizzazione degli indici di funzionalità tiroidea (TSH 0.018 mIU/L, fT3 2.6 ng/L, fT4 8.49 ng/L a 31 giorni di vita) e la riduzione del titolo degli Ac TRAb a 8.6 IU/L. Pertanto a 33 giorni di vita è stata sospesa la terapia con Metimazolo e Propranololo e la neonata, dopo controllo endocrinologico, è stata dimessa in ottime condizioni generali, con peso in crescita.

L'ipertiroidismo neonatale è una condizione rara ma clinicamente rilevante, che può avere conseguenze gravi se non riconosciuta e trattata tempestivamente. È caratterizzato da un eccesso di ormoni tiroidei (fT3 e fT4) nel neonato e può derivare più frequentemente da cause materne (passaggio transplacentare di **anticorpi TRAb** materni) o, più raramente, da patologie proprie del neonato.

L'ipertiroidismo neonatale nella maggior parte dei casi è una condizione transitoria, perché gli anticorpi materni dopo 2-3 mesi vengono eliminati dal circolo del neonato, ma richiede un monitoraggio endocrinologico costante nei primi mesi di vita e l'avvio di un trattamento con farmaci antitiroidei e betabloccanti, necessari sia per il controllo della frequenza cardiaca che per la prevenzione di complicanze che possono essere anche severe, come scompenso cardiaco, ritardo della crescita, disturbi neuroevolutivi.

Questo caso descrive un esempio di ipertiroidismo neonatale derivante da anticorpi materni stimolanti il recettore del TSH (TRAb), che attraversano la placenta e stimolano la tiroide fetale e neonatale. La gestione tempestiva con Metimazolo e Propranololo è cruciale per controllare i sintomi e prevenire le complicanze. Questo caso ci insegna l'importanza dello screening neonatale esteso nell'identificazione precoce di condizioni che possono giovare di un trattamento tempestivo (saremmo comunque giunti alla diagnosi ma certamente con tempistiche più lunghe) e la necessità di una collaborazione multidisciplinare (pediatria, endocrinologia, neonatologia) per la gestione delle patologie endocrine neonatali. Inoltre sottolinea la necessità di eseguire uno screening materno per patologie tiroidee in gravidanza, soprattutto nelle madri con condizioni di base come immunodeficienza o terapie immunomodulanti.

Dalla Cina senza mamma

Daniela Chicco

Cardiologia Pediatrica, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Si presenta nel nostro ambulatorio di Cardiologia una bambina di 9 anni di nazionalità cinese insieme al papà. Il papà mi racconta che la mamma della bambina è morta improvvisamente in casa due settimane prima, aveva 36 anni, non aveva nessuna malattia nota, non era stata mai stata ricoverata né eseguito delle visite mediche.

Cerco di approfondire la storia familiare della mamma: sua mamma e due sue sorelle erano morte improvvisamente in Cina in giovane età (intorno ai 40 anni), la bambina ha poi riferito che la mamma talvolta “sveniva” ma si riprendeva subito, non lo avevano raccontato al papà per non farlo preoccupare.

La bambina sta bene, è asintomatica, non ha mai avuto eventi sincopali né presincopali, va a scuola regolarmente.

All’esame obiettivo non emerge niente di rilievo, all’ECG trovo alterazioni della ripolarizzazione compatibili con un QT borderline/lungo (QTc 470 msec), anche la morfologia delle onde T è anomala. L’ecocardiogramma è normale. L’Holter cardiaco e il test da sforzo confermano un QT borderline con scarso adattamento allo sforzo. Credo di essere davanti alla sindrome del QT lungo. Faccio partire le indagini genetiche che vengono eseguite velocemente e confermano il sospetto clinico: sindrome del QT lungo tipo 2 (LQTS 2).

La bambina inizia profilassi con nadololo, tollera bene la terapia, si è ripresa gradualmente dalla morte della mamma e conduce una vita normale.

Take home message

Una morte improvvisa < 40 anni in famiglia, soprattutto in un familiare di primo grado, deve obbligarci ad escludere una patologia aritmogena su base genetica.

Marco, tutto adrenalina!

Marco Bobbo

Cardiologia Pediatrica, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Marco è un atleta agonista di basket senza familiarità per cardiopatia o morte improvvisa e senza precedenti clinici di rilievo. All'età di 14 anni, durante la visita medico sportiva vengono rilevate delle extrasistoli ventricolari, che allo screening di primo livello presentano un comportamento benigno, ma viene impostato un follow-up. Il ragazzo è asintomatico. L'anno successivo durante il controllo viene confermata la presenza delle extrasistoli ventricolari, ma questa volta sono polimorfe.

Compare inoltre una tachicardia ventricolare di 6 battiti durante il test da sforzo. La risonanza magnetica, prescritta per escludere la presenza di esiti di miocardite risulta nella norma. Si decide di impiantare un loop-recorder con il quale vengono rilevati numerosi episodi di tachicardia ventricolare polimorfa ad alta velocità durante l'attività fisica associata a componente emotiva e durante l'assunzione di sostanze eccitanti. Nel sospetto di tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica viene avviata una terapia con propranololo e si esegue il test genetico di cui si attende refertazione. Fino ad ora la terapia si è dimostrata efficace nel controllare le aritmie.

Giulio non sta in piedi dal dolore...

Simone Fontijn¹, Caterina Radice¹, Francesca Stefanelli¹, Federico Marchetti^{1,2}

¹UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

²Dipartimento di Scienze mediche e chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Giulio è un bambino di tre anni che inizia a lamentare, a distanza di dieci giorni da un fugace episodio febbrile, un dolore mal localizzato agli arti inferiori e alla schiena che inizialmente non ne limita il cammino. Nell'arco di pochi giorni vi è un rifiuto alla deambulazione senza alcun miglioramento con la terapia antinfiammatoria. Non sono riportati traumi. Presenta inoltre risvegli notturni per intenso dolore agli arti superiori e inferiori accompagnati da sudorazione profusa, il tutto senza febbre.

Dopo un primo accesso in Pronto Soccorso in cui è stata sospettata una sinovite reattiva dell'anca (emocromo rassicurante, CPK normali, PCR negativa e lieve versamento all'ecografia dell'anca destra), torna alla nostra attenzione per persistenza del rifiuto alla deambulazione e per peggioramento della sintomatologia algica con comparsa di irritabilità. Segnalata inoltre stipsi di nuova insorgenza. In ambulatorio il bambino si presenta sofferente e assume una posizione antalgica supina o semi-seduta con arti inferiori flessi. Alla visita si riscontra dolorabilità all'estensione degli arti inferiori, al tentativo di metterlo seduto e alla digitopressione del sacro. La mobilità dell'articolazione coxo-femorale è minimamente limitata a destra al movimento di abduzione. Non si rileva ipostenia agli arti inferiori né a quelli superiori e i riflessi osteo-tendinei rotulei sono normoevocabili. La rimanente obiettività neurologica era nella norma. Non segni clinici di artrite. Agli esami ematici, indici di flogosi (PCR e VES) stabilmente negativi con emocromo rassicurante (tendenza alla piastrinosi) e striscio periferico senza riscontro di atipie cellulari. Un dolore osseo notturno doveva fare pensare obbligatoriamente ad una leucemia.

Durante il ricovero vengono escluse fratture (radiografia rachide dorso-lombo-sacrale, bacino, femore e tibia). A questo punto l'ipotesi diagnostica che viene formulata è circa unica in una sorta di binomio che legava la sintomatologia algica (gambe, schiena, anche se mal riferita) con la difficoltà di assumere la posizione seduta e la comparsa di stipsi: si poteva trattare di una spondilodiscite (che non sempre si accompagna a febbre). Ma la RM del rachide dorsale e lombosacrale oltre a non mostrare anomalie a carico dei metameri e dei dischi intervertebrali ha escluso lesioni compressive midollari. Contestualmente è stata eseguita la RM encefalo che risulta negativa e, sempre nella stessa seduta, vista l'esclusione della spondilodiscite, è stata eseguita la rachicentesi (a circa dieci giorni dall'esordio dei sintomi). Il motivo era in linea con la seconda ipotesi diagnostica: quella di una sindrome di Guillian-Barré, con "più dolore che ipostenia".

Il liquor, limpido e incolore, ha evidenziato una significativa dissociazione albuminocitologica (proteine 1,4 g/L, 2 cellule), un aumento dell'albumina e delle IgG (entrambe di più di due volte rispetto al valore normale) con un rapporto albumina su liquor/albumina su sangue raddoppiato ed un rapporto IgG su liquor/IgG su siero di cinque volte il valore normale, con indice di Link non aumentato.

E i riflessi? Tipicamente alterati nella descrizione della sindrome? La valutazione era fortemente ostacolata dalla posizione antalgica forzata ad arti inferiori flessi, ma è noto che il quadro che avevamo di fronte era più sensitivo algico che classicamente di iniziale franca iporefflessia-ipotonia.

È stata eseguita terapia endovenosa con immunoglobuline (2 g/kg in due giorni), ripetuto a distanza di alcuni giorni. Parallelamente è stato avviato un percorso riabilitativo fisioterapico.

Per identificare la possibile causa eziologica e per avere una ulteriore certezza diagnostica, in considerazione del dato anamnestico di sudorazione notturna (con glicemia normale) e di episodi fugaci di rash a chiazze eritematose a livello delle guance e in sede retroauricolare, pensando a condizione paraneoplastica sono stati eseguiti: radiografia del torace, ecografia addominale, dosaggio urinario dell'acido vanilmandelico e omovanilico, risultati tutti nella norma. La ricerca degli anticorpi su siero per *Mycoplasma*, per il virus di Epstein-Barr, per parvovirus e per il virus del *West Nile* è risultata negativa, mentre è emersa la positività per IgM e IgG per enterovirus. Negativa anche la ricerca delle PCR virali su liquor (in particolare HHV 6, citomegalovirus, virus di Epstein-Barr, enterovirus) e degli anticorpi su liquor per virus del *West Nile*, così come la ricerca su feci del *Campylobacter jejuni*.

Già dopo due giorni dal primo ciclo di immunoglobuline si è osservato un graduale e progressivo miglioramento clinico con scomparsa degli episodi di dolori notturni (neuropatici), ripresa della posizione seduta senza dolore con possibilità di estensione degli arti inferiori (questo ha reso possibile una più accurata valutazione dei riflessi con riscontro di una ipoelicitabilità dei riflessi patellari), con rotolamento e gattonamento sul letto. Alla dimissione, dopo dieci giorni dall'inizio della terapia, Giulio ha iniziato a camminare per brevi tragitti con appoggio e nei giorni successivi ha ripreso una marcia autonoma anche se ancora incerta (è in corso il follow-up, ma la progressione della ripresa motoria è conforme all'atteso).

Discussione

La sindrome di Guillan-Barrè (SGB) è una malattia immuno-mediata, a trigger spesso infettivo, che colpisce il sistema nervoso periferico (polineuropatia) e che rappresenta la causa più comune di paralisi flaccida nei bambini sani.

La presentazione classica è quella di una debolezza muscolare simmetrica a partenza dagli arti inferiori che può assumere un andamento progressivo in senso caudo-craniale, con possibile coinvolgimento di tronco, arti superiori e muscoli bulbari. All'esordio si riscontra tipicamente una ipo-arefflessia, ma non è la regola. Oltre alla sintomatologia classica vi possono essere delle presentazioni atipiche, in cui vi è irritabilità, rifiuto a camminare per il dolore e in cui la sintomatologia algica (con difficoltà di localizzazione, soprattutto nel bambino più piccolo) può essere il sintomo predominante, anche in assenza di ipostenia, e questo spesso viene poco valorizzato con conseguente ritardo diagnostico. Le complicanze più importanti che si possono verificare in corso di paralisi ascendente sono i sintomi bulbari e l'insufficienza respiratoria e per questo motivo il bambino con SGB va attentamente monitorato nelle prime settimane di malattia.

Si può accompagnare anche una disfunzione autonoma, che può interessare 1 bam-

bino su 4, e che si può caratterizzare da instabilità pressoria o della frequenza cardiaca, disfunzioni pupillari, disfunzioni vescicali o dell'alvo o ipersudorazione (questi ultimi entrambi presenti nel nostro caso); è descritto in letteratura un caso di rash cutaneo in un paziente adulto in corso di SGB, su verosimile base disautonomica.

La diagnosi di SGB si basa sulla storia e sull'esame obiettivo e può essere supportata da test di laboratorio (aumento delle proteine nel liquor, più tipico dopo sette giorni dall'inizio dei sintomi) e di elettrofisiologia (test di conduzione nervosa). La terapia prevede l'impiego di immunoglobuline per via endovenosa o la plasmaferesi. Entrambi i trattamenti sono ugualmente efficaci e la loro combinazione non aggiunge nulla all'efficacia del singolo trattamento.

In conclusione è importante ricordare, come messaggi chiave, che, se è vero che la SGB è spesso una diagnosi a colpo d'occhio quando si presenta con la classica debolezza muscolare simmetrica e l'ipo-areflessia, esistono nel bambino (soprattutto in età prescolare) dei quadri di presentazione con solo dolore e rifiuto della deambulazione che devono pertanto essere valorizzati, ricordando che il dolore agli arti inferiori e/o al rachide all'esordio di SGB lo possiamo trovare più spesso di quanto si pensi (dal 50 all'80% dei casi).

Bibliografia di riferimento

- Langille, Megan M. Guillain-Barre Syndrome in Children and Adolescents. *Advances in Pediatrics*. 2023; 70 (1): 91 -103 doi: 10.1016/j.yapd.2023.04.001.
- Marchetti F, Roveran M, Mainetti M, et al. Quando la sindrome di Guillain-Barré è più dolore che ipostenia. *Medico e Bambino* 2020;39:179-182.
- Yao S, Chen H, Zhang Q, et al. Pain during the acute phase of Guillain-Barré syndrome. *Medicine (Baltimore)*. 2018;97(34):e11595 doi: 10.1097/MD.00000000000011595.

EpilepTic

Salvatore Bruno

Pediatra di libera scelta, Eboli (Salerno)

Una mattina qualunque di un giorno qualsiasi in un mese anonimo dell'anno corrente; M. 6 anni e 3 mesi si sveglia e la routine calma della giornata viene sconquassata. M. presenta, in diversi momenti della giornata, movimenti distonici/mioclonici parossistici agli arti superiori e al tronco di breve durata, a volte blinking e deviazione del capo, coscienza non alterata. Nella stessa mattina qualunque, un po' più tardi, il mio telefono mi porta la cruda realtà di M. prima raccontata e poi con prova home-video ad hoc. Come è facile immaginare la portata della condizione clinica è tale che subito viene attivato il quartier generale del nord a mezzo mail mentre M. viene invitato a recarsi al vicino nosocomio. All'anamnesi familiare emerge che il padre ha storia di TIC in età infantile. Mai episodi critici. Il suo esame obiettivo neurologico all'ingresso è nella norma. M. viene ricoverato. Furore diagnostico, esegue pertanto una visita oculistica che risulterà normale, una visita neurologica anch'essa normale, una visita cardiologica normale, tac cranio normale, RMN encefalo normale, esami ematochimici, profilo tiroideo, ammonio e lattato, pannello virologico e TORCH negativi, EEG (vari) e video EEG: anomalie irritative diffuse prevalenti anteriormente e favorite dall'iperventilazione. Nel corso del ricovero il piccolo ha presentato ulteriori episodi parossistici, caratterizzati da rapide mioclonie a carico degli arti superiori, NON registrate in corso di video EEG. Il risultato della visita neuropsichiatrica infantile: non è chiaro se gli episodi parossistici siano tutti o meno direttamente e univocamente associati alle alterazioni EEG. Sicuramente alcuni episodi assumono maggiore caratteristica di tic. La diagnosi finale è stata epilessia mioclonica. La terapia avviata acido valproico e si consiglia di avviare un percorso di psicoterapia cognitivo-comportamentale. Dopo la terapia gli episodi si sono estinti nell'arco di una settimana, la mamma ha detto: "così come erano iniziati, da un giorno all'altro"; sta continuando il follow up e credo che in un prossimo futuro sarà sospesa anche la terapia. Concludo con la riflessione che l'epilessia mioclonica fa così, ma a vederli sembrano TIC. Se questi fenomeni si associassero temporalmente a scariche epilettiche rilevate all'EEG (video-eeG) sarebbe diagnostico (vedi anche la terapia cognitivo-comportamentale consigliata).

Take home message

Se sintomi ed esami NON concordano rivaluta la diagnosi, ANCHE il tempo fa parte del percorso diagnostico.

La rava e la fava

Gianmarco Fiorenza

Scuola di Specializzazione di Pediatria, Università Degli Studi di Napoli Federico II

Riportiamo il caso del piccolo GE, 2anni e 11 mesi, che giungeva nel nostro ambulatorio per vomito, febbre, dolore addominale e macroematuria da circa 2 giorni.

Alla visita il bambino si presentava in discrete condizioni cliniche, vigile ma abbattuto, TC 37.2°C. Refill < 2 sec. GCS 15/15. PA 98/60 mmHg, FC 150 bpm, DTX 102 mg/dl. All'esame obiettivo si osserva un colorito itterico, l'addome è trattabile, assenza di segni meningei; anamnesi familiare e patologica remota mute. Su nostra indicazione praticava quindi esami ematochimici: normofunzionalità renale, PT e albumina normali, iperbilirubinemia, aptoglobina ridotta, complemento nella norma, HB 6.3, piastrine nella norma. Praticava inoltre stick urine: urine color marsala, urobilinogeno, con assenza di sangue; veniva pertanto inviato al centro di riferimento ematologico per la condizione di anemia emolitica acuta. Dopo un'attenta rivalutazione anamnestica si veniva a conoscenza dell'assunzione di fave circa due giorni fa da parte del bambino, ponendo diagnosi crisi emolitica acuta da favismo; dopo trasfusione di emazie il bambino riprendeva le sue normali condizioni cliniche.

Il difetto enzimatico può provocare crisi emolitiche, quando il soggetto carente ingerisce alcuni farmaci ossidanti o alimenti come le fave in questo caso. Caratteristica dei fabici è di essere asintomatici fino a quando non si entra in contatto con i sopra menzionati agenti ossidanti. Tra i sintomi specifici possiamo considerare la splenomegalia, l'ittero e la calcolosi biliare, ma le crisi emolitiche si possono accompagnare anche a sintomi sistemici come febbre, malessere generale e dolori lombari e/o addominali. Quando arriva un bambino con queste manifestazioni nel nostro ambulatorio dobbiamo prima effettuare indagini di primo livello ai fini di confermare la presenza di emolisi, quali emocromo completo, con reticolociti ed indici di emolisi (bilirubina totale/frazionata, LDH, aptoglobina, esame urine e funzionalità renale). In questo modo, insieme ad un accurato esame obiettivo ed anamnestico possiamo escludere cause relativamente frequenti di anemia emolitica in età pediatrica, come la porpora trombotica trombocitopenica e la sindrome emolitico uremica (SEU); nel bimbo da noi osservato nel primo caso grazie all'assenza di alterazioni della conta piastrinica e di lesioni purpuriche, nel secondo caso per la funzionalità renale conservata con diuresi normale, conta piastrinica nella norma e assenza di diarrea nell'anamnesi fornita dalla madre (elementi preponderanti delle due condizioni citate). Indagini di secondo livello sono necessarie per definire la causa dell'emolisi e includono: test di Coombs diretto e indiretto (ricerca degli autoanticorpi diretti contro la membrana dei globuli rossi), gruppo sanguigno, assetto immuno-ematologico, test per le infezioni virali, dosaggi enzimatici per escludere forme congenite.

Un aspetto sempre da tenere bene a mente durante una visita ambulatoriale è però una corretta anamnesi, non dimenticando mai di considerare eventuali alimenti o farmaci ingeriti dal bambino potenzialmente responsabili di queste manifestazioni cliniche, anche a distanza di tempo dalla loro assunzione.

Ricordiamo inoltre che l'unica vera cura del favismo è la sua prevenzione.

Take home message

La carenza di glucosio 6 fosfato deidrogenasi (G6PD) è un difetto enzimatico ereditario la cui principale manifestazione clinica è costituita da una crisi emolitica acuta, talora gravissima, scatenata da ingestione di fave (favismo), infezioni o farmaci.

Vi sono delle aree geografiche che presentano un'incidenza particolarmente elevata: nell'Italia continentale l'incidenza media della carenza di G6PD è dello 0,4%, in Sicilia è dell'1% mentre in Sardegna raggiunge il valore medio di 14,3%.

Il fenomeno migratorio degli ultimi decenni ha fatto sì che anche i medici dell'Italia continentale possono osservare manifestazioni cliniche da carenza di G6PD, quindi dobbiamo pensarci.

Giuseppe e Riccardo: fasin di besoi...

Aldo Skabar

Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Giuseppe ha 12 anni

A quattro anni è stato sottoposto ad accertamenti per ritardo del linguaggio e interessi ristretti precoci (incantato dalla lavatrice) e ha ricevuto una diagnosi di ritardo del linguaggio con lieve spettro autistico. Consigliato *parent-training*.

Negli anni successivi vengono attribuiti i benefici della legge 104/92 per gli aspetti comportamentali, nonostante il livello intellettuale adeguato.

È stato seguito, in periodi successivi, da tre diversi psicologi, che non hanno posto una diagnosi precisa.

Ora è stato avviato a un percorso di “danzaterapia”.

Il profitto scolastico è ottimo. Ha alcuni interessi peculiari (geografia).

I genitori ritengono che abbia un’ottima intelligenza emotiva.

Durante il periodo delle elementari si è ripetutamente invaghito di alcune compagne.

Attualmente il problema principale è rappresentato da alcuni aspetti ossessivi, di cui il ragazzino è perfettamente consapevole. Sono inoltre presenti da molti anni tic motori e vocali (anche complessi, come ad esempio la palilalia, ovvero il dover ripetere più volte alcune parole fino a quando non “suonano bene”).

Recentemente, mentre si annoiava durante un’attesa in aeroporto, Giuseppe è andato su internet e si è finalmente diagnosticato un disturbo di Tourette.

Non posso che confermare e complimentarmi con il ragazzo.

Riccardo ha 10 anni

Da molto tempo presenta alcuni tic (non è l’unico in famiglia). Oltre sei mesi prima dell’appuntamento con il sottoscritto, è comparso un fastidioso tic vocale, come uno “*schiarimento di voce*” o “*raclage*”.

Durante il lungo periodo d’attesa della visita salvifica, gli è venuto in mente che, se in risposta allo stimolo fastidioso della gola avesse reagito portando la punta della lingua all’apice del palato, non sarebbe stato possibile fare il tic. In effetti, ha fatto proprio così, risolvendo da solo il problema e reinventando uno dei due metodi cognitivo-comportamentali che si usano nei disturbi da tic, ovvero l’*habit reversal*, che consiste nel rispondere allo stimolo alla base del tic con un movimento incompatibile con lo stesso.

Chapeau!

La mattina del 6 ottobre...

Lamberto Reggiani

Pediatra di famiglia, Imola (Bologna)

La mattina del 6 ottobre 2023 telefona la mamma di Dante di 6 mesi e 7 giorni riferendo che il bambino da 1 giorno -1 giorno e mezzo alterna episodi di pianto alternati a strani episodi di sopore.

Feci normali, un episodio di vomito la mattina stessa., non febbre, non altri sintomi. Viene a visita dopo 2 ore. Dante ha un bell'aspetto, non sembra certo sofferente, riporto nel diario clinico: "Alla visita addome trattabile apparentemente non dolente alla palpazione, otoscopia negativa testicoli in sede non dolenti".

Ma... mi tornano in mente ricordi relativi a casi clinici di invaginazione intestinale con sintomatologia sfumata, simil neurologica, senza presenza di sanguinamento intestinale (almeno nelle prime fasi). Utilizzando già da diversi anni un ecografo in ambulatorio, decido di valutare l'addome di Dante e rilevo alla flessura epatica la caratteristica lesione a bersaglio suggestiva per invaginazione intestinale.

Richiedo ricovero urgente in Chirurgia Pediatrica.

Questo (1) il referto del PS:



Ecografo MinRay DP 10 sonda Convez 3-5 MhZ

Visto dal PLS per pianto intermittente, eseguita ecografia addome che mostra immagine a bersaglio. Un episodio di vomito. Non riferito sangue nelle feci.

E questo (2) il referto dell'ecografia eseguita in Ospedale:

L'indagine conferma in sede sottoepatica destra, in adiacenza alla colecisti, la presenza di immagine "a coccarda" suggestiva per invaginazione intestinale; nell'ansa invaginante sono contenuti, oltre l'ansa invaginata, anche diversi linfonodi; attualmente non si rilevano segni di sofferenza delle anse.

Il bambino viene ricoverato e operato in laparoscopia con risoluzione completa dell'invaginazione.

Annamaria e Daniele sono immobili

Maria Antonia Galeone, Giulia Ranucci, Carmine Brienza, Mariarosaria Letizia, Federica Gallicola, Massimo Pezzulo, Felice Nunziata
UOC Pediatria AORN Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta

Annamaria, di 2 anni e 4 mesi, accedeva al Pronto Soccorso per vomito insorto da due giorni, associato a febbre (comparsa il giorno precedente) e abbattimento delle condizioni generali al risveglio. I genitori riferivano una ridotta assunzione di cibo nelle ultime ore, con alvo regolare. L'anamnesi remota era negativa per patologie rilevanti. All'ingresso in ospedale, la piccola presentava una temperatura corporea di 38°C, tachicardia (FC: 184 bpm) persistente anche dopo sfebbramento. L'esame obiettivo rivelava un addome scarsamente trattabile e diffusamente dolente alla palpazione, senza segni evidenti di difesa o peritonismo. Gli esami ematici di laboratorio mostravano un aumento dei globuli bianchi (WBC $14.25 \times 10^3/\mu\text{L}$), con prevalenza di neutrofili ($11.73 \times 10^3/\mu\text{L}$), una lieve iponatremia (sodio 133 mEq/L) e un marcato aumento della proteina C-reattiva (PCR 24.5 mg/dL). Veniva eseguita un'ecografia addominale, che non mostrava multiple linfadenopatie reattive nel ventaglio mesenteriale con alcune anse intestinali distese con liquido libero peritoneale. La bambina veniva ricoverata e avviata una terapia antibiotica empirica con ceftriaxone (100 mg/kg/die). Durante le prime ore di degenza, le sue condizioni cliniche si aggravavano: la febbre persisteva, l'addome diventava progressivamente teso e la bambina appariva immobile e sofferente. Un secondo controllo degli esami ematici evidenziava un ulteriore incremento della leucocitosi (WBC $17.39 \times 10^3/\mu\text{L}$) e della PCR (27.84 mg/dL), confermando un quadro di infiammazione in peggioramento. Veniva quindi ripetuta l'ecografia addominale, che mostrava: falda fluida nei recessi peritoneali sovra- e sottomesocolici, sovradistensione delle anse del tenue e del colon con ipo-aperistalsi, e, in fossa iliaca destra, un ampio addensamento del tessuto cellulare lasso, nel cui contesto si evidenziavano tumefazioni linfonodali multiple e un'immagine tubulare a margini mal definiti, con fondo bombato, compatibile con una raccolta fluida e altamente sospetta per appendicite perforata. Alla luce di questo quadro, veniva posta la diagnosi di appendicite perforata complicata da peritonite secondaria, e si pianificava un intervento chirurgico d'urgenza.

Qualche mese dopo Daniele, un bambino di 3 anni e 4 mesi, si presentava in Pronto Soccorso per febbre persistente da cinque giorni, associata a vomito nei primi tre giorni, inappetenza e alvo stitico, con l'ultima evacuazione avvenuta quattro giorni prima. Dall'anamnesi familiare e personale non emergevano patologie di rilievo. All'ingresso, il piccolo presentava febbre (38,2°C), una frequenza cardiaca di 140 battiti al minuto e tachipnea (frequenza respiratoria 40 atti al minuto). Il colorito cutaneo era roseo-pallido. L'addome appariva meteorico e teso alla palpazione, evocando un lamento. Tuttavia, colpiva che il bambino, nonostante il dolore, rimanesse supino e immobile, un atteggiamento che suggeriva un quadro patologico severo.

Veniva somministrato un clistere evacuativo, con l'espulsione di abbondanti quantità di feci. Tuttavia, nonostante l'evacuazione, si osservava un aumento della frequenza

respiratoria, che raggiungeva i 50 atti al minuto. Gli esami ematici di laboratorio mostravano leucocitosi neutrofila (WBC $15.50 \times 10^3/\mu\text{L}$, di cui neutrofilii $13.54 \times 10^3/\mu\text{L}$), iponatremia severa (Na 120 mmol/L) e un aumento degli indici di flogosi (PCR 14.62 mg/dL, PCT 44.75 ng/mL). Una radiografia del torace e una visita cardiologica venivano eseguite per escludere cause polmonari o cardiache della tachipnea; entrambe risultavano nella norma, orientando l'attenzione verso una causa addominale. L'ecografia dell'addome evidenziava uno stomaco sovradisteso a contenuto livellato. Si osservavano multiple anse intestinali distese da liquido enterico con peristalsi torpida e movimento di "vai e vieni" delle anse, senza la visibilità di chiare immagini "a coccarda". Inoltre, si rilevava una sottile falda fluida tra le anse intestinali e nello scavo retto-vescicale. Memori del caso simile recentemente gestito, la diagnosi è stata relativamente semplice: sospetta peritonite. Si iniziava quindi una terapia antibiotica empirica con ceftazidime e metronidazolo, e il paziente veniva inviato a valutazione chirurgica, che confermava il sospetto diagnostico.

Questi due casi sono stati indimenticabili per l'importanza clinica e diagnostica della presentazione atipica della peritonite, una condizione che, nei bambini più piccoli, può risultare particolarmente difficile da riconoscere a causa della mancanza di segni specifici e dell'incapacità dei piccoli pazienti di esprimere chiaramente il dolore o di localizzarlo. Tuttavia, la peritonite può evolvere rapidamente in situazioni critiche, rendendo indispensabile un riconoscimento precoce per ridurre il rischio di complicanze. In entrambi i casi, l'associazione tra febbre persistente, condizioni generali compromesse e l'atteggiamento di immobilità supina è stata cruciale per orientare il sospetto diagnostico. L'immobilità, in particolare, rappresenta un segno non comune, ma altamente suggestivo di irritazione peritoneale e di una condizione grave come la peritonite. Il quadro ecografico ha fornito sicuramente elementi utili per confermare il sospetto diagnostico, tuttavia è stata l'osservazione clinica attenta dei segni e dei sintomi presentati - febbre resistente, dolore addominale non localizzato e reazione comportamentale - a fare la differenza, sottolineando l'importanza di un esame obiettivo approfondito e di una valutazione clinica globale.

Nel blu dipinto di blu

Madiha El Mechri¹, Fabrizio Pugliese², Laura Caponi²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

Un bambino di 11 mesi giunge al PS del nostro nosocomio in stato soporoso. A domicilio la nonna lo ha visto cianotico e successivamente racconta che il bambino avrebbe presentato una perdita di coscienza pertanto viene contattato il 118. Arrivato in PS risulta cianotico con desaturazione (SpO₂ 85%) non responsiva a ossigeno ad alti flussi. Dopo circa 15 min dal suo arrivo presenta un declino delle condizioni generali con perdita di coscienza, ipotonia e SpO₂ 70%. Di fronte a questo quadro drammatico ci sarà l'emogasanalisi a indicarci la strada verso la diagnosi: la metaemoglobinemia (MetHb) è al 72.7%!! Avviamo, quindi, la terapia con un primo bolo di blu di metilene a 2 mg/kg, ed un secondo bolo dopo 15 minuti.

Il bambino, monitorato in ambiente intensivo, riprende coscienza e le sue condizioni progressivamente migliorano con ripresa della cenestesi e dell'alimentazione. A tre ore di vita la sua della MetHb è 2,9%

Dopo circa 36 ore il bambino è stato trasferito C/o il nostro reparto, dove abbiamo proseguito il monitoraggio della MetHb (sempre nella norma) e dove abbiamo indagato le cause di intossicazione da Metemoglobina che con tutta probabilità sono state alimentari. Il bambino, infatti, aveva pranzato qualche ora prima dell'evento con una pappa fatta in casa di bietole e carne che contenevano nitrati.

Abbiamo escluso una metaemoglobinemia congenita (valori di MetHb sempre nella norma dopo l'acuzie) o indotta da farmaci.

Take home message

Questo caso è per noi indimenticabile perché ci ricorda che in casi drammatici di cianosi acuta, senza cause cardiovascolari, ci dobbiamo ricordare di guardare bene l'emogas alla ricerca dei valori di metaemoglobina. Il riconoscimento ed il trattamento tempestivo, salva la vita.

Blu come... bietole in busta

Damiano Lemmi

Scuola di Specialità di Pediatria - Ospedale Gaslini, Genova

Non sempre le verdure fanno bene! Damiano, 8 mesi, accede presso il PS di un altro centro per comparsa in pieno benessere di pallore e cianosi periorale. In anamnesi solo una recente flogosi delle alte vie aeree in apiressia e la somministrazione della seconda dose di vaccino antimeningococco due giorni prima.

All'ingresso in PS il bambino è soporoso, iporeattivo e tachicardico, ma apiretico, con mazzatura cutanea e refill > 2". Gli esami ematochimici mostrano leucocitosi linfocitica, PCR e PCT negative, enzimi cardiaci negativi e ammonio negativo, all'emogasanalisi venosa (EGAv) invece si osserva ph 7,4, pCO₂ 28 mmHg, glicemia 160 mg/dL e lattati 5,8 mg/dL.

Nel sospetto di uno shock settico viene avviata ossigenoterapia a 4 l/min, somministrati 100 ml di soluzione fisiologica 0,9% per riempimento volêmico e avviata terapia antibiotica con piperacillina/tazobactam al dosaggio di 100 mg/kg. Damiano viene quindi trasferito presso il PS del nostro Istituto, dove esegue una batteria di esami strumentali quali radiografia del torace, elettrocardiogramma, ecocardiografia e ecografia transfontanellare risultati tutti nella norma.

A completamento sono stati fatti un multiplex virale da tampone faringeo che risultava positivo per Rinovirus e lo screening tossicologico sulle urine risultato negativo. Dal pronto soccorso Damiano è poi prontamente trasferito nel reparto di Terapia Intensiva del nostro istituto con passaggio da O₂ a bassi flussi ad O₂ ad alti flussi con FiO₂ pari a 0,3. Nelle ore successive visto il rapido miglioramento delle condizioni cliniche di Damiano, la persistente negatività degli indici di flogosi e la clinica non suggestiva di shock settico, si opta per la sospensione della terapia antibiotica e dell'ossigenoterapia ad alti flussi e contestualmente per il trasferimento del bambino nel reparto di Terapia Semintensiva.

In terapia Semintensiva ad un'anamnesi più approfondita si scopre che il deterioramento delle condizioni generali di Damiano è iniziato circa 60'-90' dopo l'assunzione del pranzo a base di bietole in busta acquistate al supermercato, conservate in frigorifero per 48 ore dopodiché cotte e conservate in congelatore fino al giorno precedente l'assunzione. Tale dato anamnestico è avvalorato dal riscontro, ad una rilettura mirata degli EGAv seriati eseguiti durante la degenza, di un'aumentata metaemoglobinemia, pari al 48% al primo ingresso in PS e che poi si è rapidamente ridotta fino alla normalizzazione a 16 ore dall'evento, parallelamente al miglioramento del quadro clinico di Damiano.

Questo ha deposto quindi per la diagnosi di ipermetaemoglobinemia in intossicazione alimentare da nitrati contenuti nelle bietole.

Damiano è stato pertanto dimesso il giorno successivo in buone condizioni cliniche, con la sola indicazione ad evitare l'assunzione di verdura o vegetali dopo prolungata conservazione in frigorifero, in quanto ricchi di nitrati e possibile causa di intossicazione nei bambini sotto l'anno di età.

Commento

Dal mio punto di vista questo caso è stato molto interessante e didattico, innanzitutto perché l'ipermetemoglobinemia è una condizione rara, ma che dobbiamo comunque considerare nella diagnosi differenziale del bambino cianotico (soprattutto lattante), senza apparente causa respiratoria o cardiaca e poi perché conferma ancora una volta quanto sia fondamentale un'accurata anamnesi iniziale, grazie alla quale in questo caso avremmo prontamente iniziato una terapia specifica con blu di metilene al dosaggio di 1-2 mg/kg/dose ev, con probabile risoluzione ancora più rapida del quadro clinico.

MAS o meno

Damiano Lemmi

Scuola di Specialità di Pediatria - Ospedale Gaslini, Genova

Una lattante di 8 mesi, accedeva nel reparto di Reumatologia Pediatrica del nostro Istituto per febbre persistente da 11 giorni, non responsiva a terapia antibiotica. All'ingresso la bambina si presentava in condizioni generali stabili, con obiettività clinica nella norma. Gli esami ematochimici all'ingresso mostravano un aumento della PCR (9 mg/dL) e pancitopenia (anemia, piastrinopenia, neutropenia). Si eseguivano quindi un'ecocardiografia, una radiografia del torace ed un'ecografia transfontanelare risultate nella norma. L'ecografia addominale mostrava una milza di dimensioni aumentate ed ecostruttura disomogenea per la presenza di diffuse e sfumate aree ipoecogene a margini mal definiti. Nei giorni successivi, il riscontro di citopenie, iperferritinemia, ipofibrinogenemia e ipertrigliceridemia ha consentito di formulare diagnosi di sindrome da attivazione macrofagica (MAS), ed è stato eseguito un aspirato midollare, risultato negativo per atipie. Pertanto, per contrastare lo stato infiammatorio in atto, è stata avviata terapia steroidea e terapia con anakinra, che ha consentito la negativizzazione degli indici di flogosi ed il miglioramento dei parametri di MAS. Nei giorni seguenti ci è stata comunicata la positività della PCR per *Leishmania* eseguita su sangue midollare. In considerazione quindi del quadro clinico, ematochimico e strumentale compatibile con la diagnosi di sindrome da attivazione macrofagica in *Leishmaniosi* viscerale si avviava terapia endovenosa con amfotericina B liposomiale, scalando gradualmente la terapia in atto con anakinra e steroide. Contestualmente si supplementava il potassio per contrastare l'ipopotassiemia, noto effetto collaterale dell'amfotericina B liposomiale.

Commento

Dopo aver affrontato questo caso mi è rimasto impresso di considerare sempre la *Leishmaniosi* viscerale tra le ipotesi diagnostiche di fronte ad un quadro caratterizzato da febbre, pancitopenia ed epatosplenomegalia (soprattutto splenomegalia), ingrossante e resistente alla terapia antibiotica. È importante includere nel workup diagnostico domande mirate su eventuali punture di insetto e/o viaggi o permanenza in luoghi endemici. La diagnosi di conferma è possibile mediante l'identificazione microscopica del parassita nei tessuti (cute, midollo osseo, fegato, milza), mentre la sierologia è utile per rafforzare il sospetto diagnostico. La terapia di prima linea prevede l'amfotericina B liposomiale per via endovenosa al dosaggio di 3 mg/kg 1 volta al giorno per 10 giorni, poi 1 volta a settimana per 4 settimane, da associare in acuto al trattamento della condizione di MAS. Mas o meno.

Un farmaco Tazelengue

Francesca Capuani

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

Gaia nasce da parto cesareo dopo una gravidanza gemellare normodecorsa, viene ricoverata in TIN per ipoglicemia e desaturazione. Per il riscontro prenatale di cisti del mediastino posteriore, unitamente alla presenza di macroglossia, ad 1 mese di vita esegue una RM collo e torace con mdc che evidenzia nel sottocute, in sede laterocervicale bilateralmente, una lesione espansiva ad aspetto microcistico, caratterizzata da tenue impregnazione di contrasto e in assenza di aree ipervascolarizzate. Viene quindi posta diagnosi di malformazione linfatica orocervico-facciale; a questo punto Gaia inizia un follow up clinico e strumentale presso altro centro specialistico.

Giunge nuovamente alla nostra attenzione a 5 mesi di vita, quando viene condotta al PS del Salesi per peggioramento della macroglossia con conseguente disfagia e dispnea severa che esitano in episodio pre-afittico. La RM mostra un incremento della lesione espansiva che risulta mal delimitabile. Data l'instabilità del quadro clinico, viene disposto ricovero urgente in Terapia Intensiva dove Gaia viene intubata e tracheostomizzata.

La degenza dura però solo pochi giorni, perché si decide per il trasferimento presso il centro dove la piccola viene seguita: qui viene eseguito intervento chirurgico di glossectomia parziale mediana, seguito da scleroterapia locale delle lesioni cistiche del collo e dall'avvio di terapia off-label con Sirolimus. Ritrasferita nuovamente da noi per la prosecuzione delle cure, in particolare è stato necessario posizionare un SNG per la notevole difficoltà di alimentarsi dovuta all'importante scialorrea e disfagia. Tale difficoltà diventa talmente grave che rende necessario il posizionamento della PEG.

Nel frattempo, prosegue la terapia farmacologica con il Sirolimus, alla quale sembra rispondere in modo ottimale e con buona tolleranza, tanto che si evidenzia una graduale, ma significativa riduzione volumetrica della lesione e ciò permette a Gaia di iniziare a mangiare per bocca e progressivamente ridurre l'alimentazione enterale fino alla sospensione definitiva a luglio 2023.

Ci troviamo di fronte ad un eccezionale miglioramento: la bambina cresce e seppur con le problematiche associate alla sua condizione, può avere finalmente una vita normale.

Take home message

Quello di Gaia è un caso indimenticabile non tanto per la sua patologia, rara e complessa, ma perché fa riflettere sul fatto che a volte la complessità si può gestire in modo "semplice": l'avvio precoce della terapia farmacologica immunosoppressiva con il Sirolimus avrebbe potuto forse evitare le complicanze che hanno portato la bambina a subire interventi molto invasivi e invalidanti.

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

La terapia c'è - nonostante sia off-label - e non si dovrebbe aver paura di usarla. Con la speranza che gli studi clinici porteranno presto ad autorizzare l'utilizzo del Sirolimus per la linfangiomatosi.

Il mosaico di Klejdy

Caterina Cocchi

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Klejdi è un bambino di 5 anni nato a termine senza problematiche pre/perinatali che, per la presenza di macchie ipopigmentate su tronco e arti, all'età di 2 mesi viene inviato dalla curante a visita dermatologica, in cui viene sospettato un mosaicismismo cutaneo isolato con indicazione al follow-up.

All'età di 6 mesi, Klejdi arriva in pronto soccorso per un primo episodio convulsivo febbrile, vengono eseguiti accertamenti, tra cui un EEG che risulta nella norma. Nei mesi successivi compaiono crisi polimorfe in apiressia ed episodi di ipotono generalizzato scatenati dall'immersione in acqua tiepida.

Si avvia terapia con Carbamazepina con controllo parziale delle crisi epilettiche e scomparsa delle manifestazioni riflesse. Nel frattempo, clinicamente vengono evidenziati ritardo psicomotorio, ipotonia di tronco e arti e rallentamento della crescita a partire dal settimo mese di vita.

Data la presenza di più elementi suggestivi di un quadro sindromico su base genetica, sono stati effettuati approfondimenti diagnostici (RM cerebrale, SNIP array su sangue e cute), risultati negativi.

Nel secondo anno di vita, si evidenziano macrocrania (>97°), estensione delle lesioni cutanee lungo le linee di Blaschko e crisi epilettiche multiple, per cui si richiede un secondo EEG che evidenzia anomalie parossistiche multifocali ad attivazione in sonno con transitoria compromissione dell'organizzazione globale del tracciato. Per il controllo delle crisi viene modificata la terapia passando a un triplo regime farmacologico con Lamotrigina, Acido Valproico e Clonazepam.

Una seconda RM cerebrale a 4 anni di età rivela malformazioni corticali con eterotopie periventricolari.

Viene avviata un'analisi dell'esoma su DNA ematico che risulta negativa, ma, valorizzando il quadro cutaneo, si decide di fare l'analisi dell'esoma anche su DNA estratto da biopsia cutanea che rivela una mutazione a mosaico nel gene mTOR (NM_004958.4: c.4448G>A, p.Cys1483Tyr).

Il caso di Klejdy rientra nelle encefalopatie dello sviluppo ed epilettiche, un gruppo eterogeneo di disturbi in cui la causa genetica rimane sconosciuta nel 50% dei casi. Dal punto di vista terapeutico, l'utilizzo di inibitori di mTOR rappresenta un'opzione potenzialmente efficace ma attualmente priva di solide evidenze in Letteratura. Una valida alternativa potrebbe essere il Vigabatrin, un GABA-ergico che è stato dimostrato in diversi studi avere un effetto inibitorio anche sul pathway di mTOR.

Questo caso è stato per me indimenticabile per le peculiarità del fenotipo, all'esordio e nella sua evoluzione, e per le implicazioni etiche che accompagnano le decisioni terapeutiche in casi simili.

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

Sottolinea, inoltre, l'importanza di esplorare il ruolo del mosaicismo genetico nelle encefalopatie epilettiche e di sviluppare approcci terapeutici innovativi.

LUC fa l'occholino!

Silvia Bloise¹, Ignacio Javier Fernandez^{2,3}, Carlotta Farnetti¹,
Federico Marchetti^{1,3}

¹UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

²UOC di Otorinolaringoiatria Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

³Dipartimento di Scienze mediche e chirurgiche (DIMEC) Università di Bologna

Bambina di un anno con una storia caratterizzata da febbre da 4 giorni, otalgia sinistra e tumefazione facciale in sede preauricolare. Agli esami ematici leucocitosi e indici di flogosi elevati (GB 24.470/ μ l e PCR 181 mg/l).

All'esame obiettivo importante edema preauricolare e temporale sinistro, otite media acuta sinistra e lieve estroflessione del padiglione auricolare sinistro senza dolorabilità della regione mastoidea.

Alla luce del quadro clinico e laboratoristico veniva ricoverata e veniva intrapresa duplice terapia antibiotica endovenosa con Cefotaxime e Clindamicina.



Figura 1. Severa tumefazione preauricolare e temporale associata a edema palpebrale sinistro.

Dopo il primo giorno di degenza, le condizioni cliniche sono peggiorate e la bambina presentava coinvolgimento dell'occhio sinistro, caratterizzato da edema, iperemia palpebrale e limitazione dell'apertura dell'occhio, segni obiettivi suggestivi di possibile cellulite orbitale (Figura 1).

Pertanto, è stata eseguita una tomografia computerizzata (TC) cranio che ha rivelato mastoidi e cavità dell'orecchio medio interamente occupati da materiale a densità fluida di natura flogistica, edema e cellulite dei tessuti molli nella fossa infratemporale sx con estensione alla regione palpebrale (in assenza di segni di cellulite post-settale) e ascesso subperiostale situato in profondità al muscolo temporale, vicino alla radice zigomatica: reperti compatibili con un quadro definito Ascesso di Luc! (Figura 2).

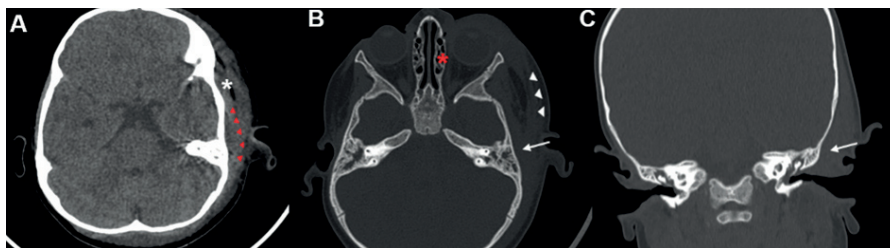


Figura 2. Immagini TC che mostrano la cellulite dei tessuti molli dell'area temporale e preauricolare sinistra. A) Si noti l'ascesso subperiostale (punte di freccia rosse) situato in profondità al muscolo temporale (asterisco bianco), vicino alla radice zigomatica. B) TC assiale. Cellulite dei tessuti molli nella fossa infratemporale sinistra (punte delle frecce bianche) che si estende alle palpebre sinistre. Si noti la normale aerazione del seno etmoidale (asterisco rosso) e l'assenza di segni di cellulite orbitale post-settale. C) TC coronale: si noti la cellulite dei tessuti molli, laterale alle cellule della radice zigomatica. Freccia bianca (B e C): nessun segno di erosione dell'osso corticale mastoideo.

Sulla base del quadro radiologico, abbiamo proseguito con un approccio conservativo continuando la terapia antibiotica e aggiungendo la terapia steroidea (1 mg/kg di metilprednisolone) senza ricorrere al drenaggio chirurgico. Dopo 3 giorni di terapia antibiotica (e corticosteroidica), la bambina ha mostrato un rapido miglioramento clinico, con risoluzione graduale della tumefazione preauricolare e palpebrale e defervescenza stabile. Dopo sette giorni di terapia antibiotica endovenosa, è stata dimessa in ottime condizioni cliniche e con indici di flogosi negativi.

Discussione

L'ascesso di Luc è una rara complicanza dell'otite media acuta associata a mastoidite, descritta per la prima volta da Henri Luc nel 1913. È definito come un ascesso subperiostale che si sviluppa nell'area zigomatica, profondamente al muscolo temporale, e può estendersi all'area temporo-zigomatica, verso la fossa infratemporale. In letteratura sono descritti solo pochi casi di ascesso di Luc e la sua rarità può determinare un ritardo nella diagnosi e nel trattamento.

L'ascesso di Luc dovrebbe essere considerato in tutti i casi di *tumefazione preauricolare* associata ad *otalgia ipsilaterale*; nel 30 % dei casi è presente anche edema della regione zigomatica-parotidea e palpebrale, segni clinici comuni ad altre condizioni come sinusite o cellulite orbitale, specialmente nei pazienti pediatrici.

Cosa può differenziare clinicamente queste condizioni?

Nell'ascesso di Luc l'edema palpebrale è tipicamente inferiore, mentre nella sinusite l'edema palpebrale è nella maggior parte dei casi superiore o di entrambe le palpebre più accentuato medialmente e si associano sintomi nasali; nel caso della cellulite orbitaria oltre al coinvolgimento palpebrale, in particolare nelle forme post-settali possono coesistere diplopia, oftalmoplegia esoftalmo e dolore all'oculomozione. Nell'ascesso di Luc la gestione prevede la terapia antibiotica con una buona e rapida risposta. Nella cellulite orbitaria post settale può essere necessario anche il drenaggio chirurgico. Il gold standard per la diagnosi (e la differenziazione rispetto alla cellulite e la stessa sinusite complicata) è rappresentato dalla TC.

In considerazione della sua rarità e dei segni clinici di esordio comuni ad altre entità patologiche, l'ascesso di Luc rappresenta una sfida per il pediatra.

È importante saperla ri-conoscere e mantenere un alto grado di sospetto per questa condizione al fine di avviare un corretto percorso diagnostico-terapeutico.

Bibliografia di riferimento

- Luc H. Sub-periosteal temporal abscess of otic origin without intra-osseous suppuration. *Laryngoscope* 1913; 23:999-1003.
- Mengi E, Tümkaya F, Sağtaş E, Ardiç FN. *J Int Adv Otol* 2018; 14:497-500.
- Engebretsen S, Patrick T, Helwig C, O'Neil M. Zygomatic air cells in connection with Luc's abscess. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2020;138:110251.
- Fernandez IJ, Crocetta FM, Pelligrà I, Burgio L, Demattè M. Clinical features and management of Luc's abscess: Case report and systematic review of the literature. *Auris Nasus Larynx.* 2020; 47:173-180.
- Weiss I, Marom T, Goldfarb A, Roth Y. Luc's abscess: the return of an old fellow. *Otol Neurotol* 2010; 31:776-9

Mai lasciarsi fuorviare dall'eco... ooo

Chiara Prinster

Pediatra di famiglia a Segrate (Milano)

Questo caso clinico tratta di una bimba di 20 mesi, di origine ecuadorena che ha presentato, dopo forma febbrile intercorrente, una zoppia con modesto dolore all'anca destra e limitazione ai movimenti di extrarotazione dell'arto inferiore, che sia io che i Colleghi del PS pediatrico, dove la mamma si era recata, abbiamo ritenuto inquadrabile in una sinovite transitoria dell'anca.

L'ecografia e la radiografia del bacino effettuati in Pronto soccorso risultavano nella norma e gli indici di flogosi solo lievemente alterati. Venivano consigliati riposo, terapia antinfiammatoria e controllo ortopedico dopo 5 giorni. Alla rivalutazione ortopedica, per il persistere della zoppia con dolore alla digitopressione in corrispondenza della regione trocanterica dx, veniva effettuata RMN bacino, con RMN coxo-femorale, che evidenziava osteomielite del grande trocantere del femore dx. Veniva quindi ricoverata per effettuare terapia iniettiva con amoxicillina /acido clavulanico 150 mg/kg per 7 gg, poi proseguita con terapia orale al dosaggio di 90 mg/kg per altri 20 giorni circa.

Gli accertamenti eseguiti durante il ricovero mostravano un lieve rialzo degli indici di flogosi: PCR 22.4 mg/L GB 10.470/mmc (N 55.7%, L 35.7%, M 6.3%), tamponi faringeo e nasale negativi, così come l'emocoltura.

Dopo 3 settimane dalla dimissione la piccola non presentava più zoppia, ma solo dolenzia alla digitopressione nella zona del grande trocantere destro.

La RMN dell'anca, effettuata a 4 mesi di distanza, risultava nella norma, senza più aree di alterato segnale nella sede del grande trocantere. Questo caso mi ha colpito perché la sintomatologia della bimba era alquanto sfumata e non mi avrebbe mai fatto pensare ad un'osteomielite. Inoltre rimane il dubbio sulla natura del patogeno e sulla sua "via d'ingresso".

Come un calcio nel cul(etto)

Agostino Imperatore, Carmine Brienza, Giulia Ranucci
UOC Pediatria AORN Sant'Anna e San Sebastiano Caserta

Marcello è un ragazzone di 12 anni che viene in PS per persistenza di febbre elevata (TC 40°C) con brivido e difficoltà alla deambulazione da 48h. Tre giorni prima, durante una partita di calcio, riceveva una tacchettata sul gluteo con rapida insorgenza di lombalgia e necessità di ricorrere già nel post partita alle cure del nostro pronto soccorso, in cui praticava radiografia della colonna lombosacrale e visita neurochirurgica non dirimenti.

Dimesso in terapia con indicazione a riposo e analgesici, nelle ore successive peggiorava il quadro clinico con necessità di ricorrere nuovamente alle cure del nostro ospedale e venire valutato dai pediatri. Vista l'elevazione degli indici di flogosi (GB 11.230/mm³, N: 9.810/mm³; PCR: 15.90 mg/dL PCT: 4.71 ng/mL) si avviava terapia antibiotica empirica con Ceftriaxone, sostituito, alla luce dell'antibiogramma su emocoltura positiva per *Stafilococco Aureus*, da Vancomicina e Ampicillina-Sulbactam.

La RM rachide lombosacrale mostrava:

Idrartro dell'articolazione sacro-iliaca sinistra con minimo edema della midollare ossea di ambedue le superfici articolari; si associano formazioni di tipo ascessuale contigue, di cui una a livello superiore dell'articolazione stessa di 23x20 mm e multiple formazioni di tipo ascessuale conglomerate, anteriormente alla articolazione sacro-iliaca sinistra che occupano un volume complessivo di 56x25 mm sul piano assiale e circa 100 mm sul piano coronale. Si associa falda fluida ipointensa in T1 e T2 con caratteristiche RM non ematiche sia a livello dello spazio presacrale, sia in sede intraperitoneale che in sede retto vescicale. Pericentimetrico versamento pleurico bilaterale. Quadro compatibile con sacroileite settica complicata da ascessi.

Veniva pertanto posta la diagnosi di **sacroileite infettiva**. Le rivalutazioni neurochirurgiche e ortopediche escludevano indicazioni urgenti a drenaggio chirurgico, pertanto proseguivamo la terapia antibiotica per via parenterale per 15 gg, seguita, al miglioramento clinico e alla riduzione degli indici di flogosi, da terapia orale - secondo antibiogramma-con cotrimoxazolo.

Dopo 1 mese di terapia il controllo RM non appariva tuttavia rassicurante, con solo parziale risoluzione degli ascessi descritti e interessamento della spongiosa ossea. In assenza di franche indicazioni chirurgiche veniva pertanto deciso di proseguire la terapia antibiotica per ulteriori 4 mesi con cotrimoxazolo e rifampicina in analogia con quanto applicato in alcune forme di osteomieliti croniche.

Finalmente, dopo 5 mesi di terapia il quadro radiologico risultava completamente normalizzato e Marcello, che lentamente aveva iniziato a deambulare grazie a un percorso di fisioterapia mirato, poteva dirsi completamente guarito.

Take home message

Il caso resta indimenticabile per la rapida diffusione ematogena dell'infezione da *S. Aureus* dopo una minima soluzione di continuo dopo un trauma minore; per la necessità di dover intervenire con terapie antibiotiche prolungate oltre le trazionali "4-6 settimane" che riserviamo alle classiche infezioni osteoarticolari e per l'utilità dell'antibiogramma che ha confortato le nostre scelte terapeutiche una volta passati alla terapia antibiotica orale.

Una volta la chiamavano piomiosite o no?

Raffaele Federico Iorio

Dipartimento di Pediatria, Federico II Napoli

Si descrive il caso di F., età cronologica 10 anni, giunto alla nostra attenzione per coxalgia, febbre intermittente e difficoltà alla deambulazione da circa 4 giorni. In anamnesi attività fisica intensa nei giorni precedenti e una ferita riportata al ginocchio destro non correttamente disinfettata.

In reparto si presentava in condizioni cliniche discrete, febbrile, con esami caratterizzati da indici infiammatori elevati (aumentata PCR 220 v.n. 0-5 e Neutrofili 21.000/mm³), ecografia ed RX delle anche negativi ed esame obiettivo articolare negativo. I reperti patologici all'esame obiettivo erano dolore alla palpazione e multiple tumefazioni agli arti inferiori.

A ricovero ha iniziato terapia empirica con ceftriaxone e vancomicina con scarso miglioramento. Ha praticato RMN bacino che mostrava multiple raccolte simil-ascessuali ai glutei e alle cosce.

Durante il ricovero ha alternato stati di stabilità clinica ad episodi febbrili caratterizzati da: temperatura massima pari 40°C (3-4 picchi giornalieri), responsivi al paracetamolo, inoltre a causa del dolore era allettato e gli spostamenti richiedevano l'uso della sedia a rotelle.

Considerato il valore di PT oltre i valori normali, si effettuava studio dell'attività enzimatica dei fattori della coagulazione risultato positivo per deficit Fattore VII. Tale deficit risulta responsabile della formazione di ematomi intramuscolari i quali si sarebbero ascessualizzati in seguito alla mancata disinfezione della ferita (che ha costituito la porta d'ingresso).

Visto il mancato miglioramento clinico laboratoristico (PCR 300 v.n. 0-5 e neutrofili 30.000/mm³) ha praticato svuotamento chirurgico della raccolta più grande e terapia di seconda linea con Linezolid, Rifampicina e amikacina.

La coltura effettuata sul materiale ascessuale (pus misto a sangue) risultava positiva per MRSA produttore di leucocidina di Panton-Valentine.

Si assisteva al progressivo miglioramento delle condizioni cliniche con deambulazione possibile e negativizzazione indici infiammatori.

In caso di zoppia e febbre la diagnosi più frequente è l'artrite settica ma non dimenticare infezione dei tessuti molli profondi e dei fasci muscolari. Le infezioni dei tessuti molli profondi vanno sempre gestite insieme al chirurgo. Considerare la tossina di P/V come fattore di rischio per infezioni complicate. Il fallimento delle terapia medica non è sempre legato alla presenza di resistenze antibiotiche ma può essere legato alla difficoltà di raggiungere concentrazioni antibiotiche adeguate nella sede coinvolte. In presenza di sospetto di ematomi profondi non dimenticare uno screening coagulativo per deficit dei fattori coagulazione.

Take home message

La causa più frequente di zoppia, febbre ed aumento notevole degli indici infiammatori in età pediatrica è l'artrite settica.

Talvolta è indispensabile considerare altre cause.

Il pannolino di Ettore

Maria Giulia Menotti¹, Fabrizio Pugliese²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

Conosciamo Ettore all'età di 9 anni a seguito di un episodio di perdita di coscienza di pochi minuti per il quale viene condotto in PS e di lì ricoverato presso la nostra Cardiologia Pediatrica. Aveva una pre-eccitazione ventricolare e la sua diagnosi sarà sindrome di Wolff-Parkinson White. Ma non ci soffermeremo sull'aspetto cardiologico. Durante il ricovero, infatti, apprendiamo che Ettore ha un problema urologico sin dalla prima infanzia sempre sottovalutato anche dalla stessa famiglia: ha 9 anni e porta ancora il pannolino 24 ore al giorno! Nonostante avverta lo stimolo con minzioni volontarie diurne, presenta continuo sgocciolamento minzionale ed enuresi. Ettore non ha ritardo dello sviluppo psico-motorio e frequenta regolarmente la quarta elementare. Il suo problema urologico lo ha reso sempre estremamente timido ed insicuro. Intorno a tutto ciò, tante superficiali rassicurazioni mediche sulla transitorietà del quadro: è enuresi, passerà da sola! Ma Ettore non ha solo l'enuresi, Ettore necessita di un corretto approfondimento diagnostico. Decidiamo in primis di eseguire una risonanza del midollo lombo-sacrale che non documenta alterazioni del midollo spinale. Tuttavia un'ecografia addominale evidenzia una vescica a pareti ispessite con abbondante residuo post minzionale e l'esame video-cisto-urodinamico permette, infine, di individuare la causa del problema: iperattività vescicale con reflusso vescico-ureterale secondario a valvole dell'uretra posteriore. Il nostro bambino eseguirà intervento chirurgico di resezione delle valvole e successivo avvio di terapia di rieducazione del pavimento pelvico.

Questo caso è per noi indimenticabile perché ci ricorda che i sintomi minzionali cronici diurni e notturni -soprattutto nei bambini sopra i 5 anni di età vanno correttamente inquadrati ed eventualmente inviati allo specialista in tempi adeguati. L'enuresi monosintomatica (solo incontinenza urinaria notturna non associata a sintomi diurni) può avere un miglioramento spontaneo nel tempo. Ma il bambino con enuresi monosintomatica non sgocciola. Sottovalutare tutto ciò può significare non inquadrare correttamente condizioni più complesse la cui diagnosi tardiva può condurre non solo a gravi danni organici, ma anche psicologici per i nostri pazienti.

Siamo tutti NORMALI

Maria Grazia Scarpa, Marianna Iaquinto, Damiana Olenik, Jurgen Schleef
SCO Chirurgia Pediatrica - Dip. Chirurgico, IRCCS Materno Infantile
“Burlo Garofolo”, Trieste

L'ipospadia è una anomalia congenita ad eziologia multifattoriale, relativamente frequente (1 ogni 250-300 nati vivi secondo la letteratura). Si distingue in forme più o meno gravi a seconda della posizione del meato uretrale e della curvatura dell'asta associata. Sulla necessità di correzione chirurgica nelle forme severe (prossimali) non ci sono dubbi. Per le forme distali più lievi (glandulari) il trattamento chirurgico in età pediatrica è discutibile, ad eccezione dei casi in cui all'ipospadia si associa una stenosi del meato.

Il nostro caso clinico è relativo ad un lattante maschio di circa 7 mesi, giunge al Burlo con richiesta di visita urologica pediatrica per ipospadia lieve (meato glandulare e schisi del prepuzio senza curvatura peniena). Prima domanda anamnestica: com'è il mitto? Risposta dei genitori: normale. Reazione chirurgica: bene, nessuna indicazione chirurgica. Un eventuale intervento per motivi “estetici” potrà essere richiesto più avanti dal paziente stesso. Ma la provvidenza vede e provvede... e fa sì che il piccolo urini in diretta durante la visita in ambulatorio, mostrando un getto urinario sottile come un capello. Il medico si ricrede definendo “semi-urgente” il trattamento della stenosi.

All'età di 8 mesi circa si procede all'intervento chirurgico. Alla visita in anestesia: riscontro di doppia uretra (la posteriore a fondo cieco). L'uretra “sana” presenta stenosi serrata del meato uretrale esterno che viene risolta con intervento di meatotomia-meatoplastica, rimandando l'intervento per la duplicità uretrale all'età adeguata, verso i 12-18 mesi di vita.

Take home message

La “normalità” è un concetto opinabile. Descrivere un getto urinario non è sempre semplice. Per dei genitori, alle prese con il primo figlio maschio, l'equazione “bambino piccolo=getto sottile” può sembrare la cosa più normale del mondo. Vedere la minzione in diretta o tramite video può essere essenziale per intervenire precocemente senza che il pediatra curante, un domani si trovi a gestire infezioni urinarie ricorrenti e un'ipertrofia del detrusore senza sapere il perché.

La stenosi del meato uretrale nelle “ipospadie minori” è rara, ma va cercata.

Famiglie tossiche

Elena Faleschini

Endocrinologia Pediatrica, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Giorgio, 16 anni, è un ragazzo con gravissima obesità (BMI 51), che presenta steatosi, calcolosi della colecisti, iperinsulinismo, riscontro di OSAS severo associate a ipoventilazione alveolare con indicazione alla terapia con CPAP.

L'aumento ponderale era iniziato già a partire dai 3-4 anni e ci era stato inviato dal pediatra per eccesso ponderale a 6 anni; veniva sottoposto ad accertamenti laboratoristici risultati nella norma (glicemia di base, transaminasi, assetto lipidico, eco epatica), date regole di alimentazione equilibrata e di attività sportiva. Ai controlli successivi si assisteva a un lieve miglioramento, ma veniva perso al follow up dai 10 anni in poi. La situazione si è aggravata progressivamente con la pandemia, durante la quale non abbiamo più rivisto Giorgio, che è stato reinviato dal nuovo curante solo nel 2023 per grave obesità.

Il ragazzo quando ritorna alla nostra attenzione, ha abbandonato la scuola da oltre 2 anni per fobia sociale (si vergogna del suo peso e teme il giudizio dei coetanei), non fa attività sportiva, non ha contatti sociali, ma solo virtuali. Dall'anamnesi emerge che Giorgio consuma i pasti in camera davanti al computer. Sono stati organizzati diversi incontri di rete per supportare il ragazzo anche con interventi del distretto. Giorgio però rifiuta di recarsi ai colloqui con gli NPI per affrontare il problema del disturbo del comportamento alimentare e non vuole seguire il percorso per pensare alla chirurgia bariatrica, accettando solo di uscire una volta a settimana per incontrare un tecnico di riabilitazione psichiatrica col quale è riuscito a instaurare un buon rapporto.

Da marzo 2024 è stato avviato trattamento con liraglutide, che assicura di prendere regolarmente, con pochi effetti collaterali (solo lieve nausea al mattino), ma anche con pochi miglioramenti (BMI da 54 a 51).

Ad agosto 2024 il padre di Giorgio non vive più in casa per conflitti e violenza verbale nei confronti della moglie.

Conosciamo Ben, 16 anni, a seguito di diversi accessi in pronto soccorso per crisi di agitazione e rabbia. Dall'anamnesi emerge che il ragazzo passa oltre 4 ore sul cellulare che usa fino a sera inoltrata, beve molte bevande energetiche e caffè. Tossicologico negativo, ECG tachicardia sinusale PA al limite alto, FT3 e FT4 elevati, ma con TSH ancora nella norma ecografia tiroide normale Autoimmunità negativa. Viene avviata dal cardiologo terapia con propanololo, si attende inizialmente per avviare terapia con tapazole essendo il TSH ancora nella norma, che viene avviata nelle settimane successive a seguito di un nuovo accesso in pronto soccorso con 118 per crisi di agitazione e rabbia verso i familiari per togliere un possibile effetto confondente dell'ipertiroidismo.

La situazione non migliora e il ragazzo dopo l'ennesimo litigio con i familiari fugge da casa recandosi in pronto soccorso per cercare aiuto, in quanto dice di

essere stato picchiato e morso dai familiari; durante la permanenza in ospedale il ragazzo si dimostra calmo e tranquillo, come era accaduto anche precedentemente e la FC e la PA risultano normalizzate, al controllo cardiologico viene sospesa la terapia con propanololo e viene ripetuto un controllo degli ormoni tiroidei dove FT3 e FT4 sono sempre elevati con TSH ancora nella norma per cui mantiene viene aumentata la terapia con tapazole. Il ragazzo viene sottoposto a visita NPI che non rileva alterazioni del pensiero né altri problemi psichiatrici in atto. Viene eseguito un articolo 403 c.c. in accordo anche con la famiglia e Ben viene inviato in comunità. Al controllo dopo un mese della funzione tiroidea FT3 e FT4 si sono finalmente normalizzati e il TSH è salito a 12 per cui viene ridotta la terapia con tapazole con controllo a un mese. Dopo un periodo esclusivo in comunità Il ragazzo ha ripreso a frequentare i familiari con monitoraggio degli educatori e frequenta regolarmente la scuola di meccanico.

Questi casi risultano per me indimenticabili per gli effetti disastrosi dell'incapacità delle famiglie di contenere i problemi dei figli e dettare regole da seguire per arginare la situazione.

In entrambi i casi siamo di fronte a delle famiglie "tossiche" (violenza, ignoranza, mancanza di regole) che credo abbiano rappresentato il problema principale nella gestione. Inoltre emerge l'assenza della figura del pediatra, mai coinvolto dalle famiglie e che avrebbe forse potuto evitare di arrivare a queste situazioni estreme.

Nel secondo caso, dopo avvio del 403, la comunità sta rappresentando un importante via di uscita e sembra che le cose stiano andando finalmente meglio per Ben. Forse anche per Giorgio l'allontanamento dalla famiglia potrebbe essere l'unica chiave di uscita per tentare un recupero prima della maggiore età.

Tutto su WhatsApp

Italo Marinelli

Pediatra, Agnone (Isernia)

Qui di seguito un caso di una banale mononucleosi che ho gestito (parzialmente) su WhatsApp, si tratta di una bambina mai vista di persona, portando ad una diagnosi tardiva con un iter abbastanza confuso, a voler essere autoindulgenti. Si susseguono foto su WhatsApp e messaggi in cui la madre chiede al pediatra un parere riguardo ad un rash diffuso su tutto il corpo, associato a febbre da più di 5 giorni, con diagnosi da parte di un pediatra sostituto di influenza. Successivamente la madre vista la presenza in classe di alcuni casi di infezione da streptococco ha acquistato un tampone rapido fai da te in farmacia che è risultato positivo, è stata avviata terapia antibiotica sempre su WhatsApp senza vedere la bambina, tutto di tutta fretta perché la bambina doveva eseguire le prove invalsì. Dopo 8 giorni nuovo messaggio di WhatsApp per nuovo rash cutaneo pruriginoso, dopo la quinta malattia e l'infezione da streptococco, la madre ipotizza una varicella, mentre il pediatra su WhatsApp ipotizza vedendo foto un rash cutaneo legato all'assunzione dell'antibiotico dato per lo streptococco (amoxicillina + clavulanico). Dopo 14 giorni dall'esordio della prima manifestazione cutanea vi è stato un accesso in ospedale da cui emerge che la bambina ha avuto una mononucleosi, e che a detta della madre si è trattata dell'ennesima infezione in fila. PS Manca in questa trattazione su WhatsApp la prima telefonata nella quale la madre era preoccupatissima, sospettando uno stato di shock anafilattico, ponendo il sospetto di quinta malattia.

Tutto su WhatsApp (anche il chirurgo vuole la sua... colpa)

Edoardo Guida¹, Silvia Perin², Alessandro Boscarelli¹, Daniela Codrich¹, Jurgen Schleef¹

¹Dip. di Chirurgia Pediatrica, IRCSS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

²Dip. di Chirurgia Pediatrica, Padova

Riflettere sul caso di una ragazza con un’importantissima distensione addominale ingravescente, mai visitata, ma solamente gestita via WhatsApp per mesi. Una ragazza di 14 anni iniziava a lamentare una progressiva distensione addominale ad agosto 2023.

Vista la distensione addominale progressiva, la famiglia contattava il medico curante via WhatsApp per avere qualche consiglio, ma il curante suggeriva una condotta di attesa e una dieta più sana.

Visto il persistere della sintomatologia, la famiglia contattava nuovamente il medico curante via WhatsApp e veniva suggerita una terapia lassativa, vista la storia di una lieve stipsi.

Visto l’aggravarsi della sintomatologia, la famiglia contattava nuovamente il medico curante via WhatsApp e venivano quindi indicati alcuni esami ematochimici tra cui alcuni esami per escludere la celiachia: negativi.

A novembre 2023, la ragazza non riusciva più a chiudersi i pantaloni e quindi cambiava il guardaroba. Il curante, sempre via WhatsApp, suggeriva maggiore attività sportiva ed una dieta più sana.

A febbraio 2024 la situazione peggiora. La ragazza presenta ormai un’importantissima distensione addominale e compare anche dolore. Si presenta quindi al Pronto Soccorso di un ospedale periferico dove viene fatta un’ecografia dell’addome che mostra una voluminosa massa cistica che occupa tutto l’addome. La ragazza viene quindi trasferita presso l’IRCCS Burlo Garofolo di Trieste dove viene eseguita una TC addome con mdc: “Grossolana formazione espansiva di verosimile pertinenza dell’annessò di sinistra, a principale contenuto fluido, a sede addominale estendendosi dall’epigastrio fino alla pelvi. L’espanso misura circa 36 x 25 x 15 cm e si caratterizza per la presenza di setti interni ed una componente solida. Dopo somministrazione di mdc si evidenzia enhancement dei setti interni alla lesione e della componente solida. La formazione espansiva determina dislocazione delle anse intestinali e compressione degli organi parenchimosi”.

Markers pre-operatori: CA 125 un po’ elevato (75.2).

La ragazza viene quindi portata in S.O. d’urgenza e viene fatta una laparotomia esplorativa tipo Pfannenstiel: “riscontro di voluminosa massa cistica. Aspirazione di circa 6 litri di liquido sieromucinoso. Dopo aver aspirato il liquido, si estroflette la cisti che risulta originare dall’ovaio di sinistra. La lesione cistica risulta avere anche una componente solida sul versante ovarico. L’ovaio di sinistra risulta completamente inglobato nella lesione.

Anche la tuba di sinistra risulta inglobata nella lesione. Ovaio di destra, tuba di destra e utero nella norma. Eseguita asportazione della massa, annessiectomia e salpingectomia sinistra”.

Istologia compatibile con un cistoadenoma mucinoso.

Decorso post-operatorio regolare.

Tra le cause più frequenti di lesioni cistiche addomino-pelviche di grandi dimensioni vi sono le masse ovariche.

Le masse ovariche che tendono a raggiungere le dimensioni maggiori sono il teratoma cistico ed il cistoadenoma mucinoso.

L'utilizzo dei markers tumorali pre-operatori è molto importante per capire se si tratta di una lesione immatura o meno perché questo cambia l'approccio chirurgico in termini di malignità della lesione. Tali lesioni cistiche spesso vengono diagnosticate quando hanno già raggiunto dimensioni considerevoli ed il primo sintomo è proprio la distensione addominale.

Nella maggior parte dei casi risulta impossibile preservare l'ovaio e la tuba perché inglobate nella lesione cistica stessa.

La vera discussione va però fatta sul problema gestionale della paziente.

WhatsApp è sicuramente un'ottima piattaforma dove potersi confrontare con i pazienti e le loro famiglie in termini di immediatezza dello scambio di informazioni.

Questa piattaforma può essere però forse considerata solo come un primo approccio al paziente.

Take home message

Qualora la sintomatologia di un paziente persista, risulta necessaria SEMPRE una visita e, come in questo caso, una piattaforma come WhatsApp NON può essere utilizzata per mesi senza che il paziente venga visitato.

WhatsApp non può sostituire la visita medica! Il rischio può infatti essere grande per la sicurezza del paziente.

Il binomio dell'ostetrico: tanto liquido, poco bambino

Martina Cerverizzo

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

Riccardo sarà un neonato che conosciamo ancor prima che lui conosca noi. All'ecografia del I trimestre tutto in regola, a quella del II trimestre al nostro collega ginecologo balza all'occhio che Riccardo è tanto piccolo, o meglio per essere più precisi ha le ossa lunghe pari a -4SDS, ha anche una brachidattilia, e forse anche un angolo mandibolare ridotto e il liquido amniotico è tanto, tanto da porre già al II trimestre una diagnosi di poliamnios. Al III trimestre vengono confermati i dati morfologici e biometrici. Eppure alla villocentesi non c'è nulla, tutto regolare. Mamma e papà sono sani, non mostrano caratteri sindromici. Mamma non ha il diabete, la placentazione è ottimale, ma Riccardo è piccolo e il liquido è tanto. Riccardo nasce con angolo mandibolare ridotto, segno caratteristico della sindrome di Pierre-Robin. Un pannello NGS specifico per displasie ossee, rileva la mutazione sul gene COL2A1 associato a S. Sticker. Anche papà Daniele scopre la stessa mutazione.

La sindrome di Stickler è una malattia autosomica recessiva caratterizzata da un'estrema eterogenicità di quadri clinici. Generalmente si associa a problematiche oculari, sordità neurosensoriale, scoliosi e sequenza di Pierre Robin (microretrognazia/glossoptosi/poliamnios).

Take home message

Quando il liquido è tanto, il feto è piccolo e magari con mandibola ridotta pensa alla sindrome di Stickler.

Gioco duro

Viola Francini¹, Laura Caponi², Fabrizio Pugliese²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

Caleb nasce a termine da parto eutocico, secondo figlio di una coppia originaria della Romania. Da segnalare in epoca prenatale il riscontro di microcefalia con ipoplasia cerebellare ed idroureteronefrosi bilaterale per cui vengono consigliate indagini genetiche che i genitori decidono di non eseguire. Alla nascita viene confermato il quadro di microcefalia (CC -4,06 SDS) con ipoplasia cerebellare. Viene confermato anche il quadro di uropatia malformativa caratterizzato da idroureteronefrosi bilaterale di II grado a destra e III grado a sinistra.

La CUM evidenzia RVU bilaterale di alto grado che raggiunge il V grado in fase attiva. Non ha valvole dell'uretra posteriore. C'è iniziale malattia renale cronica. Nonostante la profilassi antibiotica la storia di Caleb è caratterizzata da infezioni urinarie febbrili ricorrenti.

Ad un mese di vita arriva il primo ricovero per pielonefrite. Ad 8 mesi di vita, secondo ricovero per pielonefrite acuta da *P. aeruginosa* e dopo un mese altro episodio analogo. Ad 11 mesi di vita terzo ricovero per nuovo episodio di pielonefrite acuta febbrile da *K. pneumoniae*. Dopo la terapia acuta viene sottoposto a trattamento urologico endoscopico con tecnica STING, ma a una settimana dalla dimissione, Caleb sviluppa un nuovo episodio febbrile e torna a ricovero per la quarta volta per infezione urinaria da *K. pneumoniae* ESBL+.

Durante la degenza viene somministrata terapia antibiotica ad ampio spettro inizialmente con meropenem ma dopo 15 giorni, nonostante il miglioramento clinico, gli indici di flogosi rimangono mossi ed il bambino sperimenta saltuari rialzi termici. Si pensa ad una ostruzione delle vie urinarie, anche per la presenza di sedimento nei calici di destra.

Modifica terapia antibiotica con fosfomicina ed amikacina e successivamente con ceftazidime-aviobactam. Contemporaneamente viene inserito uno stent doppio nella via urinaria destra.

Dopo l'intervento compare nuovo rialzo termico e gli indici di flogosi si mantengono elevati. Le forze ci stanno per abbandonare; è un vero rompicapo clinico. Le urinocolture risultano negative, ma Caleb è ancora infetto.

Dovevamo pensare al fungo anche se di fungo non sembrava esserci traccia fino ad una ennesima, provvidenziale emocoltura che rileva per la prima volta la presenza di *Candida albicans*. Con l'avvio del fluconazolo endovena si assiste finalmente a normalizzazione degli esami laboratoristici e benessere stabile.

Tra i numerosi esami effettuati durante i ricoveri è emersa un'ipogammaglobulinemia che ci ha fatto pensare ad una immunodeficienza congenita tuttora in corso di approfondimento diagnostico.

Take home message

Questo caso è stato indimenticabile nella sua complessità e durata perché ci insegna che di fronte ad infezioni prolungate che sembrano sostenute da batteri, soprattutto in pazienti complessi sindromici, bisogna pensare all'infezione da fungo e non fermarsi alle prime colture negative.

Il complesso di Binder

Marco Gabrielli¹, Chiara Trevisio²

¹Scuola di specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

²Pediatra di Libera Scelta, Monfalcone (Gorizia)



Figura

Conosco M. Z. (Figura) di due anni e 9 mesi durante la visita di controllo di routine dalla Pediatra di famiglia. Mi colpisce subito il suo volto, il naso piatto e la mascella piccola. Il bilancio di salute si chiude con una obiettività sostanzialmente normale. A “pelle” mi rendo conto che è un bambino che presenta dei dimorfismi facciali e quindi potrebbe essere affetto da una sindrome. Sono alla prima esperienza di turnazione come specializzando e non riuscendo a richiamare nessuna possibile diagnosi tra le sindromi che conosco chiedo aiuto alla Pediatra che affianco. La risposta non tarda ad arrivare: sindrome di Binder. Non la conosco ma il volto di M.Z mi è rimasto impresso. Decido di approfondire di cosa si tratta. Vengo a conoscenza che la sindrome di Binder (SB), è anche conosciuta come displasia maxillonasale ed è una rara malformazione congenita caratterizzata dalla triade di naso corto e piatto con columella retratta, ipoplasia del mascellare superiore e malocclusione dentale. La prevalenza stimata si aggira attorno a 1:10:000 nati vivi con una equa ripartizione di genere. Sebbene l’eziologia specifica della SB sia sconosciuta, si pensa che possa verificarsi a causa di mutazioni sporadiche influenzate da trigger multifattoriali che coinvolgono fattori genetici e am-

ambientali oltre alla trasmissione ereditaria (soprattutto se ricorrente all’interno della stessa famiglia). L’esposizione materna a specifici teratogeni durante il primo trimestre, come la carenza di vitamina K o la supplementazione con warfarin, sono stati chiamati in causa. La sindrome di Binder può essere sospettata durante l’ecografia del II trimestre. I segni includono: ipoplasia del naso, l’angolo-naso frontale piatto e ipoplasia del massiccio facciale. Una risonanza magnetica fetale o una TC complementare possono rilevare calcificazioni cartilaginee e stenosi lungo l’albero tracheobronchiale. I neonati sono a rischio di distress respiratorio nell’immediato periodo post-natale. Nonostante la variabilità clinica descritta a partire dal 1882, le sei caratteristiche descritte da von Binder a metà del secolo scorso sono: viso arinoide, posizione anomala delle ossa nasali, ipoplasia intermascellare associata a malocclusione tipicamente

della III classe, ridotto o assente spina nasale anteriore, atrofia della mucosa nasale e assenza del seno frontale (quest'ultima non obbligatoria). La SB si può associare a forme di displasia scheletrica come la condrodisplasia punctata oltre che ad anomalie vertebrali cervicali singole o multiple nel 50% dei casi. Brachidattilia, polidattilia, labbro leporino, palatoschisi e ritardo mentale sono invece rari. La gestione della SB è di tipo multidisciplinare e riguarda un trattamento odontostomatologico, chirurgico e psicologico. La prima tipologia dipende dalla gravità delle caratteristiche dismorfiche. Nei casi lievi e moderati, si può eseguire un'espansione ortopedica della mascella e un avanzamento durante la fase prepuberale per migliorare il profilo facciale del paziente. Nei casi gravi, è opportuno posticipare il trattamento fino al completamento della crescita, per poi procedere con una gestione chirurgica attraverso osteotomia di Le Fort I - II - III. Risulta importante anche effettuare una correzione nasale. È raccomandata una consulenza psicologica per supportare il paziente (specie se post-pubere) dalla presa in carico fino all'intervento. Non da ultima, la consulenza genetica risulta fondamentale per informare i genitori sulle possibili implicazioni sulle future gravidanze.

Il nostro M.Z. aveva proprio tutto!

La gravidanza era stata monitorata presso un centro di riferimento per rischio teratogeno del primo trimestre (la madre aveva assunto metformina). Dall'ecografia era emersa la presenza di ipoplasia severa del naso e della mascella. Alla nascita avvenuta a 33+2 si era reso necessario effettuare un periodo di ventilazione a pressione positiva prima del trasferimento in TIN. Oggi, oltre che dalla sua pediatra, è preso in carico da una equipe multidisciplinare per la prosecuzione delle cure.

Questo caso quindi mi ha insegnato che dietro alle deformità nasali e mandibolari pensa alla sindrome di Binder.

Bibliografia di riferimento

- Siddiqui HP, Sennimalai K, Samrit VD, Bhatt K, Duggal R. Binder's syndrome: A narrative review. *Spec Care Dentist* 2023;43(1):73-82. doi: 10.1111/scd.12731.
- Jain U, Thakur G, Kallury A. Binder's syndrome. *BMJ Case Rep.* 2011;2011:bcr0820114665. doi: 10.1136/bcr.08.2011.4665.
- Holmström H. Clinical and pathologic features of maxillonasal dysplasia (Binder's syndrome): significance of the prenasal fossa on etiology. *Plast Reconstr Surg* 1986;78(5):559-67 doi: 10.1097/00006534-198611000-00001.

Capretta e caprone

Sara Torresan

Ospedale di Castelfranco Veneto

Vi racconterò la storia di una bambina di 8 anni che ho soprannominato “Capretta” in quanto molto amica e frequentatrice di un caprone di nome Giulio appartenente ai suoi vicini di casa. L’ho conosciuta perché è stata ricoverata in reparto pediatria per sospetta cellulite del cuoio capelluto. Tutto era cominciato con qualche lesione non ben definita al cuoio capelluto inizialmente trattata con una pomata dal curante. Queste piccole lesioni nel giro di una settimana si erano estese a tutto il cuoio capelluto ed erano diventate purulente e dolorose e si erano associate ad un febbre per cui la mamma spaventata l’aveva portata in Pronto Soccorso. La prima volta che l’abbiamo vista la sua testa era una enorme massa di capelli che formavano un piastrone con il pus sottostante ed era impossibile poterla toccare. Siamo andati avanti vari giorni con un valzer di antibiotici senza risultato alcuno e poi un po’ disperati abbiamo chiesto consiglio al dermatologo che ci ha messo la pulce nell’orecchio. E se fosse un kerion? Abbiamo quindi eseguito una *scraping* ed iniziato la terapia con griseofulvina e nei giorni successivi aggiunto il cortisonico perché non si sfebbrava.

La diagnosi è stata confermata dalla microbiologia e dal miglioramento clinico: il responsabile era un micete, il *Trichophyton mentagrophytes*, probabilmente legato alla frequentazione con il caprone Giulio. Il caso è stato indimenticabile per me perché:

- per accelerare un po’ la guarigione ho dovuto bonificare io stessa la testa a Capretta tra le strazianti urla della piccola e la faccia sgomenta materna: la prossima volta lo farò molto prima ed in sala operatoria con l’anestesista e non dimenticherò che il medico pietoso fa la piaga purulenta.
- Capretta, che è una fan anche di Rapunzel, ad un certo punto ha perso praticamente tutti i capelli. Ho avuto paura che non crescessero più ma ho dovuto rassicurare la mamma che era terrorizzata. Il supporto psicologico è importante.
- Ho seguito Capretta fino a quando è riuscita a rifarsi un codino (8 mesi). I funghi sono molto lenti, non bisogna disperare.
- Giulio il caprone ha rischiato la vita per mano della mamma di Capretta, ma è stato risparmiato: è stata una storia a lieto fine.

Chi va *planus*...

Antonio Prisco

Università della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli

Un ragazzo di 15 anni, indiano, è stato valutato per una dermatite pruriginosa a tronco ed arti persistente da alcuni mesi. In anamnesi una pregressa faringite trattata con amoxicillina, 2 settimane prima dell'esordio delle lesioni. I trattamenti iniziali comprendevano in sequenza:

1. corticosteroidi topici per il sospetto di pitiriasi rosea di Gilbert->
2. associazione calcipotriolo-betametasona per una sospetta psoriasi->
3. permertina al 5% per un possibile quadro di scabbia.

Nessuno di questi ha prodotto risultati significativi.

Alla visita dermatologica, erano presenti papule eritemato-desquamative su tronco e arti, prevalentemente sulla superficie anteriore e distribuite secondo le linee di tensione di Langer. La diagnosi di *lichen planus* è stata formulata utilizzando il dermatoscopio, che ha evidenziato il caratteristico reticolo di Wickham. La terapia con prednisone per os e successive sedute di fototerapia ha portato a un netto miglioramento clinico.

Perché indimenticabile?

- Il *lichen planus* esiste anche in età pediatrica! Sottodiagnosticato o confuso con altre dermatosi, come capito nel nostro caso.
- Il dermatoscopio, dopo un adeguato training, può essere molto utile per il pediatra nell'ambito delle patologie infiammatorie della cute, portando dall'Enigma all'... Eureka!
- Se una dermatite, qualsivoglia sia l'ipotesi diagnostica fatta, non risponde alla terapia, vale la pena rimettersi in discussione e riconsiderare la diagnosi con il supporto del dermatologo (dermatologo pediatra o dermatologo che non odia i bambini!).

Due anni senza pace (ma non c'era la guerra)

Irene Berti

Dermatologia ed Allergologia Pediatrica IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Alice, 7 anni arriva in visita dermatologica inviata dai colleghi dell'ambulatorio di ginecologia pediatrica, dove è seguita da quasi 2 anni per la presenza di eritema vulvare, leucorrea e perdite vaginali giallastre. Già prima dell'iniziale valutazione ginecologica su indicazione del pediatra era stata trattata con clotrimazolo topico e successivamente per il riscontro di ossiuri ha eseguito un trattamento con mebendazolo, terapia che tuttora assume ogni 15 gg da quasi 2 anni, anche se da almeno 6 mesi non sono più stati osservati ossiuri. Nel tempo ha fatto più volte dei tamponi vulvari, sempre negativi per germi patogeni, ed attuato trattamenti topici quali clotrimazolo-metronidazolo (meclon topico) e diflucortolone valerato-isoconazolo nitrato (travocort). Ha ricevuto consigli igienici vari, provato a lavarsi solo con acqua tiepida, con detergenti a pH basico, a pH acido, più volte al giorno, solo una volta al giorno... E soprattutto da quando è stato riscontrato il problema applica ogni sera qualcosa, vuoi un farmaco, vuoi un'idratante, il che significa che tutte le sere la mamma o il papà osservano se l'arrossamento è tanto o è poco, le chiedono se ha bruciore o se piuttosto avverte prurito, fanno foto che periodicamente inviano al pediatra e confrontano. La visitiamo. Appena spogliata la specializzanda in turno in ambulatorio dermatologico mi guarda perplessa. L'esame obiettivo è praticamente normale: un lieve rossore vulvare, non aree pallide, non fissurazioni o lesioni da grattamento, non perdite vaginali.

Facciamo diagnosi di vulvo-vaginite aspecifica della bambina pre-pubere e con pazienza cerchiamo di tranquillizzare i genitori, spiegando che si tratta di una condizione molto frequente, non preoccupante, motivata dall'anatomia stessa della regione genitale femminile in età prepubere cui si sovrappongono fattori irritativi. Diamo suggerimenti per l'igiene, facciamo qualche coccola ad Alice e le insegniamo ad applicare da sola la crema emolliente alla sera, raccomandando ai genitori di non occuparsi del problema, a meno che non sia la bambina a lamentare qualche sintomo.

Vedremo come andrà a finire.

Nonostante i... raggiunti limiti di età

Aldo Ravaglia

Pediatra di libera scelta, Chivasso (Torino)

Da qualche tempo ho terminato la mia attività professionale di pediatra di famiglia per raggiunti limiti di età. Però, talvolta, mi si offre l'occasione di poter sostituire la collega pediatra che ha ereditato il mio vecchio studio e parte dei miei assistiti. Mi emoziona ritornare a svolgere anche se solo per pochi giorni quell'attività che per lunghi anni ha occupato le mie giornate e portato a contatto con numerose famiglie.

Nel mese di marzo 2024, in occasione di una sostituzione, ho vissuto un momento particolare per i suoi aspetti clinici e per la sua rilevanza sociale. Durante l'orario di ambulatorio incontro una famiglia nigeriana di quattro persone, genitori e due figli piccoli, di 3 anni e di 21 giorni di età. Era la prima volta che mi capitava di incontrarli e da subito si apprezzava la difficoltà nel comprendere la nostra lingua. Erano, infatti, arrivati da pochi mesi in Italia per risiedere nella nostra città alla periferia di Torino.

La famiglia aveva prenotato visita perché il primogenito presentava una tosse fastidiosa e ricorrente da oltre due mesi, in assenza altri sintomi. Il bambino da pochi mesi frequentava la scuola della prima infanzia, e verosimilmente, anamnesi e visita deponevano per una semplice flogosi delle alte vie respiratorie.

Nel momento del congedo, come mia abitudine per stemperare preoccupazioni e per favorire il rapporto di conoscenza reciproca, intrattengo i genitori in un momento di scambio informale. Durante il dialogo chiedo ai genitori le loro impressioni intorno ai primi giorni di vita del fratellino più piccolo, che dormiva sereno nel passeggino. Nonostante le evidenti difficoltà comunicative per via della lingua, la madre racconta che anche il fratellino più piccolo presentava la stessa tosse del maggiore, da circa due settimane.

Questa informazione apparentemente irrilevante risuona immediatamente come un campanello di allarme. Una tosse prolungata in un neonato di soli 21 giorni è raramente un sintomo banale. Chiedo quindi ai genitori il permesso di visitare anche il fratellino più piccolo. All'auscultazione del torace rilevo la presenza di rantoli fini, sparsi su quasi tutto l'emitorace del polmone sinistro, accompagnati da una modesta polipnea. A questo si aggiunge un altro segno significativo al controllo ponderale: il bambino riportava lo stesso peso della nascita senza il fisiologico accrescimento ponderale atteso. Senza ulteriori indugi telefono immediatamente al pronto soccorso dell'ospedale pediatrico, e informati i colleghi della situazione e delle mie preoccupazioni, invito i genitori a portare il piccolo in ospedale.

Il bambino viene successivamente ricoverato.

... dalla lettera delle dimissioni:

- presenza di insufficienza respiratoria associata a desaturazione, trattata con ossigenoterapia.

- all'emocromo, presenza di leucocitosi neutrofila con rialzo degli indici di flogosi (wcb 79.820; ProtC 175)



Figura 1. Radiografia del torace con riscontro di un completo opacamento dell'emitorace sx. Pronto Soccorso, Ospedale di Chivasso, 13.03.2024.

- alla Radiografia del torace (Figura 1) riscontro di un completo opacamento dell'emitorace sx associato alla presenza di una cospicua falda di versamento pleurico omolaterale e di immagine ovalare di circa 38 per 25 mm a livello del pericardio sinistro e campo polmonare medio basale.

Sulla base del quadro clinico viene avviata terapia antibiotica endovena con Ampicillina e gentamicina e predisposto il trasferimento del bambino presso la struttura di terzo livello in città di Torino.

Gli accertamenti ulteriori riportano:

- TAC del torace: presenza di una formazione espansiva del parenchima, pluriconcamerata con ampie aree di aspetto fluido e livelli fluido/aerei a carico del lobo inferiore sinistro associata a versamento pleurico; dislocazione controlaterale delle strutture mediastiniche; a livello cardiaco, presenza di una falda di versamento pericardico.

• All'ecocardiografia: conferma della falda di versamento pericardico sinistro.

Il bambino viene ricoverato in terapia intensiva e dopo cinque giorni trasferito presso il reparto di chirurgia ad alta intensità, dove viene sottoposto a toracotomia esplorativa con drenaggio di abbondante materiale purulento e riscontro di cotenne ascessuali. All'esame isto-batteriologico si rileva, inoltre, la presenza di Stafilococco aureo sensibile alla Teicoplamina in associazione a cefotaxime. La terapia antibiotica praticata ne consente una completa remissione.

Dopo un mese di ricovero, il neonato viene dimesso come guarito con diagnosi finale di "malformazione polmonare sinistra in presenza di sovra infezione stafilococcica". Dopo la dimissione in una delle sostituzioni successive ho avuto modo di rincontrare la madre e il piccolo in occasione di una visita di controllo. Il bambino era adesso in buone condizioni di salute, si alimentava regolarmente, aveva recuperato il peso e con un'ottima curva crescita. In questo secondo incontro, come mio solito nella conversazione pre-congedo, ho avuto modo di indagare sulle condizioni generali della famiglia, in particolare sul loro inserimento nel nuovo contesto sociale, abitazione, lavoro, presenza di amici, parenti, regolarità nella frequenza scolastica e altro.

La mia sensazione è stata molto positiva, di completo soddisfacimento dei bisogni essenziali e di buona salute familiare, nonostante il problema ancora pre-

sente di comprensione della lingua. A questo proposito, ho dato indicazioni su come (telefono e orari) e dove (sede) accedere gratuitamente ai corsi dedicati per l'apprendimento della lingua italiana rivolti alla popolazione immigrata. La madre ha reagito a questa mia indicazione con un grande sorriso insieme a parole per me incomprensibili che ho interpretato come un sincero ringraziamento.

Qualche considerazione finale sulla particolarità clinica e sociale del caso in esame...

La prima considerazione va al caso clinico. Compito del pediatra è mantenere alta la propria attenzione (curiosità) verso tutti gli assistiti, e in misura maggiore per le famiglie straniere che possono presentare patologie differenti e talvolta meno frequenti di quelle che siamo abituati ad affrontare nella quotidianità.

Una seconda ma non meno importante considerazione va rivolta all'aspetto sociale. Nella nostra pratica è importante considerare, al fianco degli aspetti clinici, anche la situazione sociale nel suo complesso. Aspetti culturali, legati ad esempio alla provenienza geografica, oppure differenti capacità di giudizio o di percezione della gravità di un sintomo, legati alla diversa alfabetizzazione sulla salute, sono variabili che possono incidere pesantemente sulla corretta valutazione da parte del medico e sulla comprensione degli eventi da parte della famiglia.

Una terza ulteriore considerazione riguarda gli aspetti di contesto e di funzionamento dell'offerta sanitaria e sociale nel nostro paese.

Il medico, nelle sue funzioni, non può esimersi dal fornire anche informazioni, là dove necessario, sul funzionamento del nostro Sistema Sanitario Nazionale e dei servizi connessi. Vanno qui inclusi anche i Servizi Sociali che, presenti nei diversi territori, diventano complementari e di pari misura importati a quelli sanitari. È quindi parte delle competenze del medico conoscere strutture e riferimenti puntuali da attivare in caso di bisogno.

Sono ormai molte le figure professionali anche non sanitarie con le quali possiamo e dobbiamo interagire, ad esempio assistenti sociali, mediatori culturali, interpreti, così come le strutture di riferimento utili all'apprendimento della lingua, o ancora associazioni di Volontariato dedicate.

In conclusione, un caso indimenticabile perché:

- un caso clinico importante, con una storia drammatica, ma a lieto fine, che avvalorava che il nostro SSN, nonostante le numerose critiche e criticità note, quando viene messo alla prova dimostra pienamente le sue potenzialità e la sua efficacia.
- un caso capace di insegnare che il livello di attenzione alla salute della comunità, in particolare verso gli stranieri, deve essere sempre elevato e concentrarsi sia sull'aspetto clinico, ma anche su quello sociale, tenendo presente cultura e abitudini del paese di provenienza.

Take home message

L'anamnesi sociale diventa oggi strumento di lavoro essenziale, soprattutto a seguito dei cambiamenti dell'organizzazione del lavoro del PDF in merito al-

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

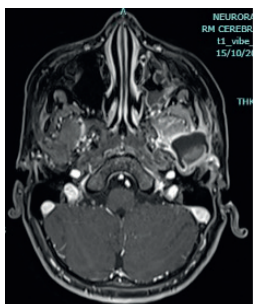
l'utilità della visita domiciliare. L'abolizione della visita domiciliare, riservata ormai solo ai casi particolari, ha tolto una grande opportunità valutativa, che avveniva con l'osservazione della condizione abitativa, parametro indicativo delle condizioni sociali e di contesto che impattano direttamente su quelle sanitarie. Questo abbraccio tra sanità e sociale non può essere dimenticato per l'importanza che riveste nel riuscire garantire il miglior livello possibile di cura e cure sanitarie per il benessere globale dei bambini e delle loro famiglie.

A denti stretti

Elena Favaretto

UOC Pediatria - Presidio Ospedaliero Ca' Foncello, Treviso

Vi porto il caso di Lorenzo, bambino di 8 anni che viene condotto in Pronto Soccorso per febbre elevata da 6 giorni, con iniziali segni di flogosi delle alte vie aeree, e dolore alla masticazione e all'apertura del cavo orale dal giorno precedente. Alla visita in PS il bambino si presenta in buone condizioni generali, ma sofferente e febbrile (39°C), ha dolorabilità alla palpazione della regione preauricolare di sinistra, che appare lievemente tumefatta; presenta inoltre trisma con apertura del cavo orale parziale e una lieve limitazione all'estensione del capo. Nel sospetto di un ascesso peritonsillare viene eseguita una visita ORL, che esclude il sospetto diagnostico di ascesso peritonsillare e non visualizza neppure bulging a livello della parete posteriore del faringe. Gli esami ematici mostrano un emocromo con lieve neutrofilia (GB 10710/mmc con N 7240/mmc) e



un aumento degli indici di flogosi (PCR 88.1 mg/L) per cui si decide di ricoverare Lorenzo e di avviare terapia antibiotica empirica con ceftriaxone in attesa di eseguire un imaging. Il giorno successivo il bambino esegue una risonanza magnetica di testa e collo, che mostra un significativo versamento a carico dell'articolazione dell'articolazione temporomandibolare (ATM) sinistra, di tipo suppurativo, con alterazione di segnale del condilo, in quadro suggestivo per artrite settica dell'ATM. La terapia antibiotica viene implementata con l'aggiunta di clindamicina e il caso viene condiviso con i colleghi maxillo-facciali, che pongono indicazione all'artrocentesi dell'ATM. L'artrocentesi determina la fuoriuscita di materiale purulento, che risulterà poi negativo all'esame colturale. Aipiretico già dalla seconda giornata di terapia antibiotica, Lorenzo ha una quasi immediata risposta sul dolore all'artrocentosi, con progressiva ripresa della capacità di apertura del cavo orale.

La terapia antibiotica viene proseguita per un totale di 4 settimane e alla RM di controllo al termine della terapia antibiotica il quadro radiologico risulta sostanzialmente risolto. Lorenzo verrà poi seguito in follow-up dai maxillo-facciali. L'artrite settica dell'ATM è una condizione rara in pediatria con solamente una quarantina di casi descritti in letteratura. L'articolazione viene interessata attraverso tre meccanismi principali: per disseminazione ematogena, per contiguità (soprattutto dopo otomastoiditi, ascessi odontogeni o tonsilliti) o per inoculazione diretta (chirurgia o traumi). I germi più frequentemente interessati sono: lo stafilococco aureo, gli streptococchi, la *Neisseria* spp e l'*Haemophilus influenzae*.

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

La presentazione clinica tipica è quella di un trisma con febbre e tumefazione pre-auricolare; la diagnosi è confermata dalla TC o dalla RM con mezzo di contrasto. Non esiste un algoritmo terapeutico definito per l'artrite settica dell'ATM, ma si tratta di un'urgenza medica che richiede, oltre che alla terapia antibiotica ad ampio spettro (cefalosporine di III generazione + vancomicina), di essere rapidamente trattata con artrocentesi per decomprimere l'articolazione ed evitare le temibili complicanze: in primis l'ascesso epidurale e le complicanze a lungo termine come l'anchilosi dell'ATM.

Quindi nel bambino con trisma e febbre pensa anche all'artrite settica dell'ATM; si tratta di un'urgenza medica in cui è fondamentale decomprimere subito l'articolazione per evitare complicanze.

Bibliografia di riferimento

- Sachs A, Ziegler E, Shupak RP. Septic arthritis of the temporomandibular joint in an unvaccinated adolescent. *BMJ Case Rep* 2020;13(7):e235597. doi: 10.1136/bcr-2020-235597.

Cellulite con DRESS code

Martina Ciappini¹, Fabrizio Pugliese²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

Isabel è una bambina di 10 anni che a marzo 2024, dopo alcuni giorni di rinite e faringodinia, si sveglia con febbre e un lieve gonfiore dell'occhio sinistro, non dolente. Il gonfiore diventa ingravescente tanto che il giorno seguente Isabel viene portata al nostro Pronto Soccorso Pediatrico. All'esame obiettivo si evidenziano edema ed iperemia palpebrale superiore e inferiore OS, lieve secrezione mucosa al canto interno, congiuntiva nella norma, marcata iperemia faringea e delle membrane timpaniche, micropoliadenia laterocervicale, ed infine un eritema maculo-papulare, non pruriginoso, esteso a collo, tronco e radice degli arti. Gli esami ematici rilevano un rialzo degli indici di flogosi. Si ricovera con l'ipotesi diagnostica di cellulite periorbitaria e si avvia la terapia ev con cefotaxime. Una RMN conferma il quadro di cellulite orbitaria e rileva una raccolta ascessuale intraorbitaria con possibile interessamento osseo contestuale. La cellulite è brutta, i movimenti oculari sono limitati. La terapia va massimizzata con l'aggiunta di vancomicina. Il quadro migliora, tutto procede bene fino a quando... rispettivamente 9 e 10 giorni dopo l'avvio della terapia antibiotica, Isabel presenta sporadici picchi febbrili in assenza di altra sintomatologia, e compare un rash cutaneo, micropapulare, pruriginoso, confluyente al tronco e diffuso ai quattro arti, ad andamento intermittente. Che sia correlato alla terapia antibiotica? Oppure una forma parainfettiva, simile a quello che presentava all'ingresso e poi autorisoltosi? Questo quadro cutaneo, inizialmente responsivo alla cetirizina, diventa sempre più esteso, persistente, pruriginoso, tanto che Isabel passa i giorni e le notti insonne aspettando la dose successiva di antistaminico per un minimo di sollievo. La febbre a questo punto diventa costante. Pensiamo immediatamente ad una tossicità da farmaco, ma non possiamo sospendere la terapia antibiotica di associazione, a maggior ragione se la cellulite orbitaria ha coinvolto il tessuto osseo. Richiediamo una TC encefalo-orbitaria, che conferma il precedente sospetto evidenziando una "focale area di discontinuità ossea della lamina papiracea". Poiché l'eruzione cutanea sembra esacerbarsi in occasione delle somministrazioni di vancomicina, sostituiamo quest'ultima con linezolid. Isabel presenta un iniziale miglioramento clinico, il rash è meno evidente e la febbre diventa discontinua.

Ma non finisce qui... Infatti, dopo 3 giorni ricompaiono le puntate febbrili e si assiste ad un peggioramento delle condizioni generali con linfadenomegalia all'obiettività. Gli esami di laboratorio rilevano citopenia (leucopenia, anemia), eosinofilia e rialzo di indici di flogosi, transaminasi, GGT, CPK, BNP. Poniamo, quindi, diagnosi di sindrome DRESS (*Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms*) secondo i criteri RegiSCAR (TC $\geq 38^{\circ}\text{C}$, eosinofilia,

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

rash > 50% BSA, coinvolgimento epatico, linfadenomegalia ³ 2 siti, > 1 cm), in assenza di coinvolgimento multiorgano, eccetto organi ipocondriaci ai limiti superiori per dimensioni. Prontamente avviamo la terapia steroidea. Per quanto riguarda la terapia antibiotica continuiamo linezolid e sostituiamo cefotaxime, dapprima con meropenem e successivamente con trimetoprim-sulfametoxazolo per la persistenza della sintomatologia cutanea e delle alterazioni di laboratorio. Dall'avvio dello steroide e dall'esclusione dei farmaci considerati possibili triggers assistiamo alla progressiva risoluzione del rash, defervescenza stabile e miglioramento delle condizioni generali, tali da dimettere Isabel in benessere.

Take home message

La storia di Isabel rappresenta per me un caso indimenticabile per la complessità dei sintomi che abbiamo dovuto affrontare e perché non dobbiamo mai dimenticare che anche i farmaci, quando meno te lo aspetti, possono essere nuove noxe patogene in grado di peggiorare l'andamento del quadro clinico.

Carabinieri al bivio

Guido Marinelli

Pediatra di libera scelta, Castagnole Piemonte e Piobesi Torinese (Torino)

Giulio è il primo di due gemelli; presenta dermatite atopica lieve, è allattato al seno e rispetto alla sorellina ha un buon accrescimento, non presenta broncospasmi. Essendo nato da ICSI non è nota la familiarità per allergopatia. Differisce dalla sorella però per un aspetto che tiene impegnata pediatra e famiglia; una spiccata tendenza a reazione IgE mediate per alimenti. Alla prima introduzione di latte artificiale Giulio sviluppa una reazione cutanea a risoluzione spontanea. I prick by prick per latte risultano positivi (10 mm x 3 mm), così come i Rast latte (2,13 KU/L) caseina (0,8 KU/L), con alfa e beta lattoglobuline negativi (0,36 KU/L). Data la positività per caseina, indice di rischio di reazione gravi anche per latte processato, consiglio il controllo delle etichette e concordo con i genitori a provare l'inserimento del latte dopo aver valutato nel tempo eventuali diminuzione di RAST e Prick. Consiglio inoltre formula con idrolisato spinto e integrazione con Vitamina D. L'allergia viene confermata in quanto la madre somministra erroneamente 40 ml di latte, che vengono vomitati immediatamente dal bambino.

Ma il latte non è il solo problema. Alla prima assunzione di uovo, Giulio ha un vomito quasi immediato. Anche in questo caso risultano positivi i prick by prick per albume (10x10 mm) e tuorlo (10x5mm), i Rast uovo 49 KU/L, Rast ovoalbumina 68 KU/L e Rast ovomucoide negativi. Dopo un periodo di dieta priva e controllo etichette, in seguito a un assaggio involontario di un dolce contenente uovo, decidiamo con i genitori di provare ed introdurre in studio alcuni alimenti contenenti uovo, rincuorato dalla negatività dei RAST per ovomucoide, indice di reazioni gravi per alimenti contenenti uovo come alimento processato. Dopo aver assaggiato alcuni frammenti di pavesino in studio, viene proseguita l'assunzione graduale e giornaliera per alcune settimane dell'alimento senza problemi. Successivamente Giulio assaggia prima frammenti in studio e poi a casa aumentando le dosi anche un savoiardo, quindi torna qualche settimana dopo in studio per provare uno spaghetti di pasta all'uovo, tollerando a casa senza problemi una forchettata intera. Recentemente assume in studio una polpetta contenente uovo al forno ben cotto, proseguendone l'assunzione a casa senza problemi. Sconsiglio il controllo degli ingredienti dalle etichette e decidiamo di valutare la successiva introduzione in base all'esito degli esami.

Ma latte e uovo non sono gli unici problemi. Giulio presenta una sospetta reazione IgE mediata per Kiwi (già assunto in passato) prima con vomito, poi una seconda con una reazione cutanea, confermata dal prick by prick (5x5) ed un'ulteriore reazione per Pistacchio (con un'esantema al volto e un vomito singolo, non ripetuto) con prick by prick dubbio 2x2. Questi alimenti vengono eliminati dalla dieta. Appurata la tolleranza per pesce, frutta secca, soia e arachidi, consiglio alla famiglia l'assunzione frequente di questi alimenti, somministrati come

granella a colazione e sui dolci per ridurre il rischio di sviluppare reazioni. La reintroduzione a domicilio e non in ospedale di allergeni in soggetti con allergie alimentari lievi come nel caso di Giulio (che nella peggiore reazione ha avuto solo un episodio di vomito e uno di orticaria) è una pratica poco utilizzata e un tabù secondo alcune linee guida. Le linee guida inglesi consigliano una introduzione domiciliari di latte e uova in caso di reazione lievi e con riduzione di IgE o cuti reazione, sconsigliandola in caso di reazioni iniziali gravi, a minime quantità di allergene, in soggetti con multiple allergie o allergie complesse, in caso di una mancata riduzione di IgE o dei mm del prick test ed in caso di alti livelli di IgE in soggetti che non hanno mai assunto latte. Le linee Guida Drama non valutano assolutamente la possibilità di introdurre latte a domicilio. Non esistono indicazioni di reintroduzione per altri alimenti a domicilio in altre linee Guida, per cui il kiwi e il pistacchio, alimenti non fondamentali nella dieta, verranno eventualmente introdotti in ambiente protetto nel momento eventualmente in ospedale.

Questo caso puntualizza il problema delle introduzioni a domicilio di allergeni, fattibile. Purtroppo non è l'unico tabù che ho visto nella famiglia di Giulio. Non ho specificato che Giulio è figlio di due mamme, concepito con la sorella da ovodonazione; nel corso dell'anno hanno ricevuto le visite dei carabinieri per valutare che i bambini venissero ben accuditi, ho dovuto redigere una relazione per segnalare che i bambini venissero mantenuti dignitosamente dalle madri, le mamme lamentano spesso problemi e lungaggini burocratiche dato da questo stato di bambini 'più diversi dagli altri'. Fortunatamente dopo quasi due anni i bambini hanno ricevuto la possibilità di un doppio cognome. È possibile una discussione allergologica del caso sulla possibilità o meno di reintrodurre alcuni alimenti in sicurezza a casa o presso lo studio del pediatra evitando il passaggio in ospedale, ma credo che i pediatri che parlano di TEORIA GENDER e pericolosità, rischi o inadeguatezze nei figli in famiglie omogenitoriali debbano cambiare lavoro e non occuparsi di bambini.

AIDue lergico al papà

Valentina Catania¹, Federica Arcoleo¹, Giovanni Corsello²

¹U.O.C. di Pediatria ad indirizzo allergologico e pneumologico - Arnas Civico, Ospedale G.Di Cristina, Palermo

²U.O.C. di Pediatria ad indirizzo allergologico e pneumologico - Arnas Civico, Ospedale G.Di Cristina, Palermo

Tra le allergie alimentari, quella del pesce riguarda il 7% della popolazione pediatrica con età di esordio compresa tra 6 mesi a 5 anni nel 60% dei casi. La prevalenza è più alta nei paesi con maggiore consumo di pesce.

G.A., 5 anni, giunge in ambulatorio accompagnato dalla madre e dal nonno materno preoccupati per frequenti episodi di orticaria; la madre ci racconta che nei primi anni di vita il piccolo ha presentato allergia all'uovo che però adesso assume cotto. Anche lo scorso anno, all'età di 4 anni, G. ha presentato reazione orticarioide associata ad angioedema subito dopo ingestione di merluzzo, risoltosi con steroidoterapia; da allora il piccolo non ha più voluto mangiare alcun tipo di pesce. La madre inoltre ci sottolinea come questi episodi di orticaria si realizzano frequentemente la sera, poco dopo l'abbraccio del papà rientrato dal lavoro; ci segnalano il grande disagio nella gestione di tale sintomatologia a livello familiare e in particolare la paura del piccolo al rientro a casa del padre e di ricevere il suo saluto o altri gesti di affetto, e di quest'ultimo ad avvicinare il figlio, convinto ormai di essere la causa del suo malessere. Dopo un'attenta raccolta anamnestica, viene reso noto che il padre è pescivendolo e trascorre tutta la giornata al mercato ittico. Esibisce RAST eseguito l'anno precedente, negativo per tuorlo e lieve sensibilizzato per albume e *Dermatophagoides pt.*, IgE totali 69 kU/l. Sei mesi prima ha eseguito prick test, risultati lievemente positivi per *D. pteronyssinus*, cavallo, albume, pesce mix, seppia e tonno, questi ultimi assunti senza presentare mai disturbi.

Alla nostra valutazione allergologica ripetiamo gli skin prick test, positivi per merluzzo, sgombro e sogliola, aragosta e gamberetto, IgE totali (152 U/l) e RAST positivi per Tonno (CL 4 alto 5.31 kU/l), Salmone (CL 5-molto alto 18.40 kU/l), merluzzo (cl 5- molto alto 20.70kU/l), pesce spada (CL 3 - moderato- 0.71kU/l), sgombro (cl 4- alto 13.10kU/l), sardina europea (cl 4 - alto- 9.96kU/l), e negativi per Mitili, granchio, gambero, calamaro, vongola e polpo. Eseguiamo, a tal punto gli esami di biologia molecolare con ISAC test che conferma il nostro sospetto clinico e cioè la positività per parvalbumina (Gad c1 pari a 2.60 ISU-E) e proteasi cisteina del *Dermatophagoides Pteronyssinus* (Der p1 pari a 0.40 ISU-E), mentre risulta negativo il Der p10.

Poniamo diagnosi di allergia al pesce osseo ed acaro della polvere, consigliamo dieta di esclusione di pesci ossei. Rassicuriamo il papà a poter abbracciare il piccolo previa approfondita igiene personale e cambio di abiti dopo il lavoro.

Prescriviamo adrenalina i.m. in caso di reazione avversa anafilattica ed inseriamo il piccolo in lista d'attesa per TPO. Visto il dramma familiare e cioè quello di vivere

in un paese lungo la riva del mare, in una famiglia in cui spesso è presente a casa pesce fresco dato il lavoro del padre, ci siamo ritrovati nella necessità di dovere liberalizzare qualche tipo di pesce. Pertanto, decidiamo di eseguire inizialmente challenge per polpo, invitando la madre a portare l'acqua di bollitura del pesce per effettuare prick by prick, risultato, con nostro stupore, positivo! Ma pensando alla remota possibilità di reazione avversa al polpo per chi è allergico alla parvalbumina, decidiamo comunque di procedere con il challenge con piccolissime frazioni di tentacoli di polpo, a dosi crescenti fino ad arrivare all'assunzione di un intero tentacolo di polpo, liberalizzandolo a domicilio, con la raccomandazione di evitare le contaminazioni con pesci ossei. Nelle settimane successive si è proceduto ad eseguire anche challenge per gamberetto e vongole previa esecuzione di prick by prick risultati stavolta negativi.

Take home message: Il pesce rappresenta uno dei "big eight" alimenti trigger di allergia. In età pediatrica la sensibilizzazione e le successive reazioni si riscontrano più frequentemente dopo l'ingestione, raramente dopo contatto cutaneo o inalazione di proteine aerosolizzate. I sintomi dell'allergia al pesce si manifestano solitamente entro due ore dal contatto con l'allergene. Il principale allergene è la parvalbumina (Gad c 1) dominante nel muscolo di pesce ossei. Gli epitopi della parvalbumina sono altamente conservati e possono spiegare la cross-reattività tra le varie specie di pesci ossei. La diagnostica molecolare permette di distinguere i pazienti con monosensibilizzazione a una specie ittica rispetto a coloro con allergia multipla al pesce. Tuttavia la conferma diagnostica come gold standard è il test di provocazione orale per l'alimento, sconsigliato in caso di reazione grave. Tradizionalmente la gestione dell'allergia al pesce comporta l'evitamento dell'allergene scatenante (talvolta a tutte le specie di pesci ossei), oltre che l'assunzione di farmaci dell'emergenza per eventuali esposizioni accidentali.

Due farmaci per due (rari) fratelli

Martina Mainetti¹, Giuliana Turlà¹, Giovanna Rametta², Federico Marchetti^{1,3}

¹UOC di Pediatria e Neonatologia, Servizio di Gastroenterologia Pediatrica, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

²Servizio di Farmacia Ospedaliera, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

³Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Descriviamo il caso di 2 fratelli (9 e 13 anni) con riscontro di positività per epatite C (HCV) in seguito a documentata infezione (fenotipo 1b) nella madre. Erano entrambi asintomatici, crescita adeguata, assenza di epatosplenomegalia. Gli esami ematici mostravano lieve ipertransaminasemia solo nel fratello più grande (ALT 75 UI, AST 46 UI). L'HCV-RNA è risultato molto elevato (rispettivamente 2.408.494 UI/ml nel fratello maggiore e 189.334 UI/ml in quello minore). È stato confermato il fenotipo 1b. Assenza di comorbidità con altra epatite. Fibroscan nella norma (F0-F1).

Entrambi sono stati trattati con sofosbuvir/velpatasvir un farmaco antivirale diretto (DAA) che agisce bloccando RNA polimerasi NS5B RNA-dipendente. La terapia è stata eseguita per 12 settimane con riscontro di negativizzazione di HCV-RNA a un mese dall'avvio della terapia, in entrambi i casi. Il controllo della viremia a 12 e 24 settimane ha confermato la negativizzazione della carica virale.

Nel mondo circa 3 milioni di bambini sono affetti da infezione da HCV, con una stima della prevalenza a livello mondiale pari allo 0,87% in età pediatrica¹. Nei pazienti adulti infetti non riconosciuti precocemente e trattati, l'evoluzione naturale del processo infiammatorio è verso la fibrosi, la cirrosi e l'epatocarcinoma. Negli adolescenti e nei bambini, la progressione della malattia epatica è in genere lenta, ma la possibile evoluzione verso forme gravi impone un'attenta sorveglianza e la possibile risoluzione del problema.

Fino a pochi anni fa le uniche terapie disponibili erano l'interferone e la ribavirina in associazione, con tassi di risposta variabili tra il 50% e 89% in funzione del genotipo virale ma con effetti collaterali importanti (astenia, tossicità midollare e disturbi neuropsichiatrici)². La gestione dell'HCV è radicalmente cambiata con l'uso dei farmaci in associazione dei DAA, che hanno elevati profili di efficacia e sicurezza^{1,2}. In Europa l'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA) ha approvato per il trattamento di bambini con infezione da epatite C cronica di età pari o superiore a 3 anni di vita l'uso di due DAA: glecaprevir/pibrentasvir (Maviret) e sofosbuvir /velpatasvir (Epclusa) che sono pangenomici nel loro meccanismo di azione.

La durata del trattamento è di (sole) 12 settimane. L'efficacia dei nuovi DAA è tale da limitare a pochi casi il rischio di fallimento terapeutico. In un recente studio su 216 casi con epatite C con età da 3-17 anni, solo 2 hanno avuto un'inefficacia valutata sulla clearance virale³. Hanno un ottimo profilo di sicurezza con pochi effetti collaterali (nausea, vomito, cefalea).

Il trattamento dei nostri due fratelli ci ha dato la conferma diretta che il trattamento precoce dell'HCV con i farmaci DAA previene lo sviluppo di una malattia epatica cronica, riduce lo stigma del "bambino infetto" e abbatte il rischio di tra-

smissione tra adolescenti con comportamenti a rischio. I nuovi farmaci DAA sono strumenti fondamentali nei programmi di prevenzione e trattamento di Salute pubblica, finalizzati a contrastare il burden mondiale dell'epatite C, con la necessità, si spera, che siano disponibili anche nei Paesi a basse risorse⁴. È una delle scommesse di Salute globale sulla disponibilità delle vere innovazioni terapeutiche anche in età pediatrica, senza distinzioni di origini geografiche e di disponibilità economiche.

Bibliografia

1. Jarasvaraparn C, Hartley C, Karnsakul W. Updated Clinical Guidelines on the Management of Hepatitis C Infection in Children. *Pathogens*. 2024;13(2):180. doi: 10.3390/pathogens13020180.
2. Veraldi S, Maggiore G. Cosa deve sapere oggi il pediatra del trattamento dell'epatite C nell'era dei nuovi farmaci antivirali? *Medico e Bambino* 2024;43(5):303-307 DOI: <https://doi.org/10.53126/MEB433033>.
3. Jonas MM, Romero R, Rosenthal P, et al Sofosbuvir-velpatasvir in children 3-17 years old with hepatitis C virus infection. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2024;78(6):1342-1354. doi: 10.1002/jpn3.12045.
4. Indolfi G, Gonzalez-Peralta RP, et al; Hepatology Committee of the ESPGHAN. ESPGHAN recommendations on treatment of chronic hepatitis C virus infection in adolescents and children including those living in resource-limited settings. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2024;78(4):957-972. doi: 10.1002/jpn3.12160.

Adelante (Pedro)... con jucio

Elia Balestra

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Maria nasce a 39 settimane di EG presso un ospedale di secondo livello da taglio cesareo per presentazione podalica. Niente da segnalare in prenatale, nessun fattore di rischio infettivo al parto e l'anamnesi familiare è muta. Nasce bene (Apgar 9-10) e con peso adeguato per età gestazionale (AGA), il decorso al Nido è regolare, se non per un ittero neonatale non necessitante di fototerapia, per cui a 48 ore di vita viene dimessa a domicilio.

A 10 giorni di vita viene rivalutata clinicamente e quindi nuovamente ricoverata per un quadro di ittero persistente e scarso incremento ponderale, senza storia di vomiti e con urine e feci nella norma. Alla visita si evidenzia una lieve epatomegalia, mentre gli esami ematici mostrano indici di flogosi spenti, un incremento della bilirubina (14.08 mg/dL, di cui diretta 6.87 mg/dL), degli indici epato-colestatici (AST 197 U/L, ALT 102 U/L, gGT 823 U/L) e del colesterolo (colesterolo totale 382 mg/dL, LDL 305 mg/dL); funzionalità renale e tiroidea, albumina, coagulazione, alfa-1 anti-tripsina e i livelli di elastasi fecale sono in range. L'ecografia addominale risulta normale, se non per il riscontro di una cisti renale, mentre ecocardiografia ed ECG vengono descritti nella norma. Durante il ricovero la piccola sviluppa feci ipocoliche ed urine ipercromiche per cui, nel sospetto di atresia delle vie biliari (AVB), viene trasferita a 30 giorni di vita presso il nostro ospedale di terzo livello nell'ottica di un intervento di Kasai.

Una nuova ecografia addominale, richiesta dal team chirurgico pre-intervento, mostra un quadro di non chiara interpretazione (assenza di *triangular cord*, colecisti nella norma, non dilatazione delle vie biliari intraepatiche, lieve fibrosi epatica del lobo destro). Viene pertanto posta indicazione ad eseguire una biopsia percutanea, con esiti non conclusivi (quadro compatibile con colestasi intra- ed extra-epatica, con possibile assenza di strutture biliari, non escludibile AVB).

Vista l'incertezza di tali reperti, (il giorno precedente alla data dell'intervento!) si decide di sottoporre Maria ad ulteriori indagini volte ad escludere altre possibili cause di colestasi neonatale: l'RX torace esclude la presenza di vertebre a farfalla, evidenziando tuttavia un'incisura mediana a carico dei corpi vertebrali delle vertebre dorsali, mentre l'oculista ci segnala la possibile presenza di embriotoxon a livello dell'occhio destro.

A questo punto, nel forte sospetto di una sindrome di Alagille (SA), viene ripetuta un'ecocardiografia che mostra in realtà una stenosi dei rami dell'arteria polmonare. Neanche a dirlo, la seduta di sala operatoria viene annullata, un'esoma in trio viene eseguito su Maria e sui genitori, e viene il giorno seguente eseguita una colangiografia percutanea mostrante un quadro di paucità dei dotti biliari.

A distanza di alcuni giorni la genetica risulterà positiva per una variante patogenetica in eterozigosi del gene JAG1.

Questo caso è stato formativo per me per vari aspetti. In primo luogo, per aver ribadito ancora una volta i rischi legati all'errore di fissazione su un iniziale sospetto diagnostico. In secondo luogo, mi ha insegnato come in caso di colestasi neonatale se da un lato l'urgenza è quella di escludere un quadro di AVB (visti gli outcome favorevoli della chirurgia entro i 60 giorni di vita), dall'altro lato tale urgenza non deve compromettere l'esecuzione della gamma di accertamenti volti a garantire un'adeguata diagnosi differenziale, tra cui appunto la sindrome di Alagille. Ad oggi la diagnosi di SA può essere confermata attraverso indagini genetiche (analisi NGS per pannelli di geni associati a colestasi neonatale), in grado di evidenziare alterazioni a carico dei geni JAG1 (95% dei casi) o NOTCH2 (2.5%). In caso di test genetico non conclusivo (2.5%) o non rapidamente disponibile, la diagnosi può allora essere confermata clinicamente e con esecuzione di biopsia epatica (con riscontro di paucità dei dotti biliari intra-epatici). Nel nostro caso, per quanto vi fossero esigenze di tempistica per procedere con la biopsia, non possiamo escludere che una pronta valutazione oftalmologica e radiologica avrebbero potuto evitarne l'esecuzione.

Infine, questo caso dimostra come la SA possa avere manifestazioni cliniche eterogenee (es: anomalie vertebrali non classiche) e non essere accompagnata da storia familiare (nonostante la trasmissione AD), ma ciò non deve sviare nell'iter diagnostico, visto il rischio aumentato di mortalità e di trapianto epatico nel sottoporre erroneamente una SA ad interventi di Kasai.

Wilson Wilson Wilson

*Annalisa Carciofi¹, Fabrizio Pugliese², Irene D'Alba³, Paola Coccia³,
Maria Elena Lionetti², Simona Gatti²*

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastro-nefrologico,
Ospedale Salesi, Ancona

³SOSD Oncoematologia Pediatrica - Ospedale Salesi, Ancona

Luca, 13 anni, viene condotto in pronto soccorso per dolore addominale e vomito. Qui esegue un'ecografia addominale che mostra una sospetta invaginazione intestinale associata a splenomegalia, fegato ad ecostruttura disomogenea e anse intestinali ispessite in fossa iliaca destra. L'emocromo invece rivela un'inaspettata citopenia bilineare (GB 3.700/mmc, Hb 12,6 g/dl, PLT 72.000/mmc). Luca viene pertanto centralizzato nel nostro centro, dotato di una chirurgia pediatrica, dove ripete l'ecografia dell'addome che smentisce la sospetta invaginazione ma conferma la marcata splenomegalia (diametro 16,5 cm), mostra ispessimento di parete dell'ultima ansa ileale (5 mm) ed il fegato viene descritto morfo volumetricamente ai limiti di norma ad ecostruttura finemente disomogenea. Agli esami di controllo troviamo pancitopenia (GB 2.590/mmc, Hb 11,4 g/dl, PLT 61.000/mmc, Reticolociti 45300/mmc), la funzionalità epatorenale è nella norma, la PCR 3,09 mg/dl. Clinicamente si presenta in buone condizioni generali, longilineo, magro, viso lievemente allungato con morso inverso, ha alcune ecchimosi violacee a carico degli arti inferiori, molto curioso è il colorito cutaneo olivastro, piuttosto scuro, in netto contrasto con quello roseo dei genitori, dettaglio che ci insospettisce. Di fronte a questo strano emocromo e a tali reperti ecografici il paziente viene ricoverato per accertamenti. Si tratterà di EBV o di Parvovirus B19? Sierologie e viremie negative. E la Leishmaniosi? Sierologia negativa. Altre cause infettive? Sierologie per Toxoplasma, HHV6, Bartonella, Brucella, Rickettsia, Borrelia tutte negative. CMV pregresso. Viremie per HHV6 e CMV negative. E un'infezione gastrointestinale? La ricerca di virus nelle feci da esito negativo, alla sierodiagnosi Widal Wright riscontriamo positività all'antigene O *Salmonella typhi* ma la coprocultura è negativa... Nel dubbio avviamo un'antibiotico-terapia prudenziale con Ceftriaxone. E se si trattasse di un esordio di leucemia? L'Rx torace è negativo, l'LDH è nei limiti, allo striscio di sangue periferico non ci sono blasti. Eseguiamo una biopsia osteomidollare: anche questa negativa per processi linfoproliferativi. A questo punto ricerchiamo anche mediante PCR la Leishmania su sangue midollare? Negativa. Non si tratterà mica di una malattia da accumulo? Dopotutto il binomio citopenia e splenomegalia ce le ricorda... Analisi della Chitotriosidasi nella norma. E neurologicamente il paziente come si presenta? Nulla di rilevante in apparenza, i genitori riferiscono che forse è un po' impacciato, inciampa spesso. Preleviamo anche un'alfafetoproteina, per escludere una sindrome atassia-teleangectasia, e troviamo un valore leggermente elevato ma poco significativo, da monitorare. Agli ulteriori accertamenti riscontriamo una leggera carenza di folati e vitamina B12, ma nonostante la supplementazione l'emocromo resta stazionario, e una debole positività per gli anticorpi anti-piastrine. L'ecocardiografia è nella norma, così come le

resistenze globulari osmotiche, le emoglobine patologiche e l'ADAMTS13. L'aptoglobina invece è leggermente consumata ma il Test di Coombs è negativo. Il cariotipo è normale. Nel frattempo il dolore addominale scompare, la PCR si negativizza e il paziente viene pertanto dimesso a domicilio e prosegue il follow-up ambulatoriale. Ai controlli successivi la citopenia è pressoché stazionaria. La funzionalità epatica resta persistentemente nella norma ma le ecografie confermano l'alterazione strutturale epatica e la splenomegalia, con flussi spleno-portali sempre regolari. Decidiamo a questo punto di focalizzare maggiormente la nostra attenzione sul fegato ed eseguiamo un Fibroscan, che mostra fibrosi di grado F2. Agli accertamenti successivi l'autoimmunità epatica è negativa, gli acidi biliari sono leggermente incrementati (8,4 con v.n. < 6), l'alfa1antitripsina sierica è nella norma. La ceruloplasmina sierica invece è decisamente bassa: < 5 mg/dl. All'improvviso le nostre tante domande sembrano trovare una risposta. Facciamo un fondo dell'occhio e abbiamo la conferma definitiva: Anello di Kayser-Fleischer. Anche la cupruria delle 24 h e il dosaggio del Rame tolgono ogni dubbio: il nostro paziente è affetto da Morbo di Wilson. Tutte le manifestazioni, persino quello strano colorito olivastro, sembrano trovare un filo conduttore. Prima di avviare la terapia chelante viene svolta anche una RM encefalo che mostra delle sfumate aree iperintense ad entrambi i talami e a livello del putamen correlabili al dato clinico. In un secondo momento il paziente avvia anche follow-up nefrologico a causa del riscontro di proteinuria imputabile ad iniziale alterazione tubulare renale. Attualmente Luca ha avviato la terapia chelante con buona tolleranza e prosegue il follow-up multidisciplinare. L'anello di Kayser-Fleischer è già scomparso e gli accertamenti genetici sono in corso. Il morbo di Wilson è una patologia autosomica recessiva dovuta a un difetto di un'ATPasi di membrana trasportatrice di rame, essenziale per l'incorporazione del rame nella ceruloplasmina e la sua escrezione nella bile. Il deficit di questo enzima causa un progressivo accumulo di rame nel fegato, nel SNC, nella cornea, nei reni, nel cuore e in altri distretti. Le manifestazioni cliniche di esordio sono solitamente a carico del fegato o del SNC. Tuttavia in alcuni pazienti la presentazione può essere atipica, come nel nostro caso. Reputiamo questo caso clinico indimenticabile perché ci insegna che nei casi ancora irrisolti con molteplici manifestazioni di difficile correlazione c'è il rischio di focalizzarsi su quelle che ci colpiscono maggiormente. Poteva risultare spontaneo inizialmente concentrarsi sulle cause di pancitopenia o di splenomegalia. La valutazione del paziente invece deve sempre essere completa ed ogni dettaglio può rivelarsi essenziale per arrivare alla diagnosi. In questo caso infatti è stato determinante spostare l'attenzione su di una manifestazione meno eclatante, ma presente sin dall'inizio, ovvero la lieve disomogeneità dell'ecostruttura epatica.

Anche il fegato ha i suoi binomi

Giuseppe Maggiore

Epatologia e Clinica dei Trapianti, IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Bambina di 20 mesi trasferita d'urgenza per insufficienza epatica acuta da un reparto di Pediatria di una regione limitrofa dove era stata ricoverata per il riscontro di ittero franco (bilirubina totale/diretta 7.7/4.2 mg/dl), epatocitolisi (AST/ALT 978/225 UI/ml), anemia (Hb 9.3 g/dl), ipergammaglobulinemia (IgG 2147 mg/dl) e coagulopatia (INR 4.8). Prima del trasporto è stata consigliata la somministrazione parenterale di 10 mg di vitamina K e di 10 ml/kg di plasma con miglioramento dell'INR a 2.29. All'ingresso, le condizioni cliniche sono discrete, la bambina è comunque irritabile, il fegato è palpabile nelle sue sezioni di sinistra, di consistenza dura e la milza è palpabile a 2 cm dall'arco. Le sierologie per i virus epatotropi maggiori e minori, estese a herpesvirus, adenovirus ed enterovirus non sono diagnostiche. L'INR è stabile intorno a 2.19 e l'ammoniemia è 120 microg/L. L'ecografia addominale mostra una epatomegalia con ecostruttura diffusamente iperecogena, una colecisti idropica e una splenomegalia con diametro bipolare di 9.7 cm. Viene disposta una terapia antibiotica ad ampio spettro e una infusione di una soluzione glucosalina. Viene trasfusa per una ulteriore anemizzazione a 7 g/dl e viene posizionato un catetere centrale.

Si conferma il quadro di epatocitolisi con rapporto AST/ALT di circa 4 con iperbilirubinemia mista (13.7/9.1), marcata elevazione degli acidi biliari sierici (385 micromol/L) e grave insufficienza funzionale d'organo (albuminemia 2.9 g/dl; attività protrombinica 42%; fattore V 34%) con quadro di "danno acuto su cronico". Le gammaglobuline sono stabilmente normali. Esiste una ipergammaglobulinemia con iper IgG (1565 mg/dl) e iper IgA (416 mg/dl). Le piastrine sono normali (186.000 mmc) così come i leucociti (9,070 mmc) e i linfociti (4170 mmc). Gli autoanticorpi caratterizzanti le malattie autoimmuni del fegato sono assenti così come le anti-TTG IgA.

Anamnesticamente, non è mai stato notato prurito né lesioni da grattamento né ecchimosi, forse occasionalmente una sfumatura itterica della cute che però non ha mai attratto l'attenzione del pediatra curante. Unica nota l'astenia della bambina e un adome tendenzialmente disteso.

Viene eseguito un bilancio diagnostico per una eventuale patologia metabolica (acilcarnitine, aminoacidi plasmatici ossisteroli urinari) che non sarà diagnostico. Per il peggioramento della coagulopatia con una attività protrombinica al 24% e per la presenza di bassi valori di C4 (6 mg/dl), viene iniziata empiricamente una terapia con prednisone a 2 mg/kg con miglioramento della coagulopatia (attività protrombinica fino a 51%) e riduzione della citolisi (AST fino 130 U/L a e ALT fino a 82 U/L) che sarà comunque transitorio con una bilirubina totale/diretta che aumenterà fino a 17.1/11.7 mg/dl. In relazione al solo temporaneo effetto della terapia steroidea sul quadro biomorale l'ipotesi di un eventuale danno epatico "immuno-mediato" viene abbandonata con conseguente rapido decalage della terapia steroidea.

La diagnosi verrà confermata dopo 22 giorni dall'ingresso dal risultato dell'analisi genetica NGS del pannello dei geni eventualmente responsabili di insuffi-

cienza epatica acuta eseguito in trio, che mostrerà la presenza di due mutazioni missenso del gene ABCB11 che codifica per la proteina BSEP. In particolare, sono state identificate le varianti c.713 G>a e c.890 A>G, in eterozigosi composta, che determinano i cambi aminoacidici p.Gly238Asp e p.Glu279Gly. La variante missenso p. Gly238Asp, a segregazione paterna, è classificata dalle linee guida come variante probabilmente patogenetica (classe 4) e la variante missenso p.Glu279Gly, a segregazione materna, come variante patogenetica (classe 5). Questi dati confermano la diagnosi di colestasi progressiva familiare (PFIC) di tipo 2. Sofia verrà messa immediatamente in lista di trapianto con un PELD di 31 e sarà trapiantata dopo 43 giorni dall'ingresso in reparto, da donatore cadaverico. L'esame del fegato espuntato mostrerà un diffuso disturbo architetturale di tipo cirrotico con marcata trasformazione gigantocellulare degli epatociti e con la presenza di un singolo nodulo esofitico di aspetto rigenerativo senza evidenza di evoluzione in epatocarcinoma. L'esame immunoistochimico per l'espressione canalicolare della BSEP mostrerà la sua quasi completa assenza di espressione. Sofia ha avuto un decorso post-trapianto privo di complicanze significative con una precoce ripresa funzionale del graft.

La particolarità di questo caso risiede nella rarità e precocità della tipologia di esordio clinico (insufficienza epatica acuta) in una PFIC2. L'esordio di una PFIC2 è infatti abitualmente più lento e progressivo e in particolare è da segnalare la quasi completa assenza di una sintomatologia prodromica e in particolare del prurito che caratterizza la malattia. Va comunque segnalato che, anche se con un decorso abituale, la presenza di valori normali di gammaGT nel siero deve sempre far ipotizzare una colestasi genetica e quindi attivare il sequenziamento NGS di specifici pannelli genetici diagnostici¹.

Ancora una volta siamo poi confrontati alla scarsa capacità dei pediatri nell'identificazione dell'ittero come segno clinico fondamentale, ma spesso trascurato, non solo in periodo strettamente neonatale. Speculativamente importante, è la apparente non corrispondenza tra una genetica di varianti missenso, abitualmente non caratterizzanti una malattia severa ad esordio precoce e invece il quadro clinico di esordio particolarmente e inabitualmente severo². Tuttavia, va segnalato che nonostante la presenza di una genetica apparentemente *mild* come l'espressione tissutale della BSEP sia praticamente assente.

Va poi segnalato, il temporaneo effetto "cosmetico" sugli esami di laboratorio del trattamento con prednisone iniziato in attesa del risultato della genetica sul riscontro di una ipergammaglobulinemia e di bassi valori di C4. Questo trattamento, che è già stato segnalato come di possibile efficacia nel trattamento di alcuni casi di PFIC 2, ha comunque forse permesso di ritardare almeno temporaneamente il decorso rapidamente progressivo della insufficienza epatica acuta senza comportare rilevanti effetti avversi³.

È importante infine sottolineare, ancora una volta, l'importanza "critica" ai nostri giorni del ruolo diagnostico della genetica e in particolare dei "pannelli" NGS adattati a specifici quadri clinici (colestasi neonatale; insufficienza epatica acuta...) che grazie ai recenti progressi della genetica clinica e anche ai rapporti

di collaborazione che si creano nei centri di alta specializzazione con gli stessi genetisti clinici, permettono di poter ottenere i risultati (che prima richiedevano mesi) in tempi molto ristretti.

Bibliografia

1. Maggiore G, Bernard O, Riely CA, Hadchouel M, Lemonnier A, Alagille D. Normal serum gamma-glutamyl-transpeptidase activity identifies groups of infants with idiopathic cholestasis with poor prognosis. *J Pediatr.* 1987;111: 251-2 doi: 10.1016/s0022-3476(87)80079-3.
2. van Wessel DBE, Thompson RJ, Gonzales E, et al. Natural course and Prognosis of PFIC and Effect of biliary Diversion (NAPPED) consortium Genotype correlates with the natural history of severe bile salt export pump deficiency. *J Hepatol.* 2020;73: 84-93 doi: 10.1016/j.jhep.2020.02.007.
3. Engelmann G, Wenning D, Herebian D, et al. Two Case Reports of Successful Treatment of Cholestasis With Steroids in Patients With PFIC-2. *Pediatrics.* 2015; 135:1326-32 doi: 10.1542/peds.2014-2376.

Polmoni di ferro

Paola Pascolo, Ivana Cotić, Uroš Krivec
University Children's Hospital Ljubljana (Slovenia)

Giacomo è un prematuro estremo in tutto: nasce a 24 settimane di età gestazionale, peso alla nascita 380 g con malformazione cardiaca emodinamicamente rilevante (DIA con shunt, persistenza pervietà del dotto di Botallo e stenosi valvola polmonare).

Superato il periodo perinatale approda al nostro reparto di pneumologia pediatrica a 5 mesi (2 mesi di età corretta) prima della prevista dimissione al domicilio. A quel punto Giacomo è relativamente stabile sebbene dipendente dall'ossigeno in alti flussi (AIRVO, FiO₂ 25%). Si alimenta al biberon (latte di formula di tipo 1). La crescita ponderale è rallentata e il peso risulta di gran lunga sotto il 3° percentile per età corretta. In attesa del passaggio a formula ipercalorica la dietista aveva prescritto la preparazione del latte formulato ad una concentrazione maggiore del consueto.

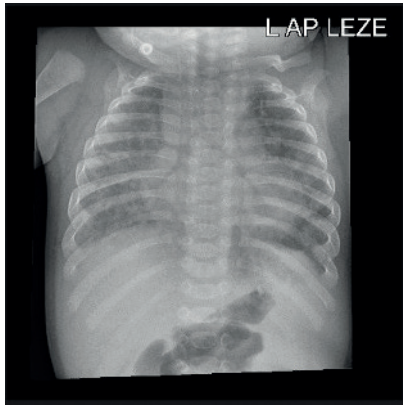
Agli esami ematici nutrizionali di controllo si nota una relativa eosinofilia (eosinofili intorno a 1000 /mmc), peraltro già presente durante il ricovero in TIN (a un mese di vita L 17440 di cui E 1600; a 3,5 mesi zero eosinofili (a seguito del trattamento steroideo in boli).

Durante il ricovero sviluppa sintomi respiratori alti (tosse, rinite) e in rapida successione coinvolgimento delle basse vie respiratorie (peggioramento della dinamica respiratoria, aumento del fabbisogno di ossigeno e riscontro di rantoli bi-basali all'auscultazione del torace, senza segni di scompenso cardiaco).

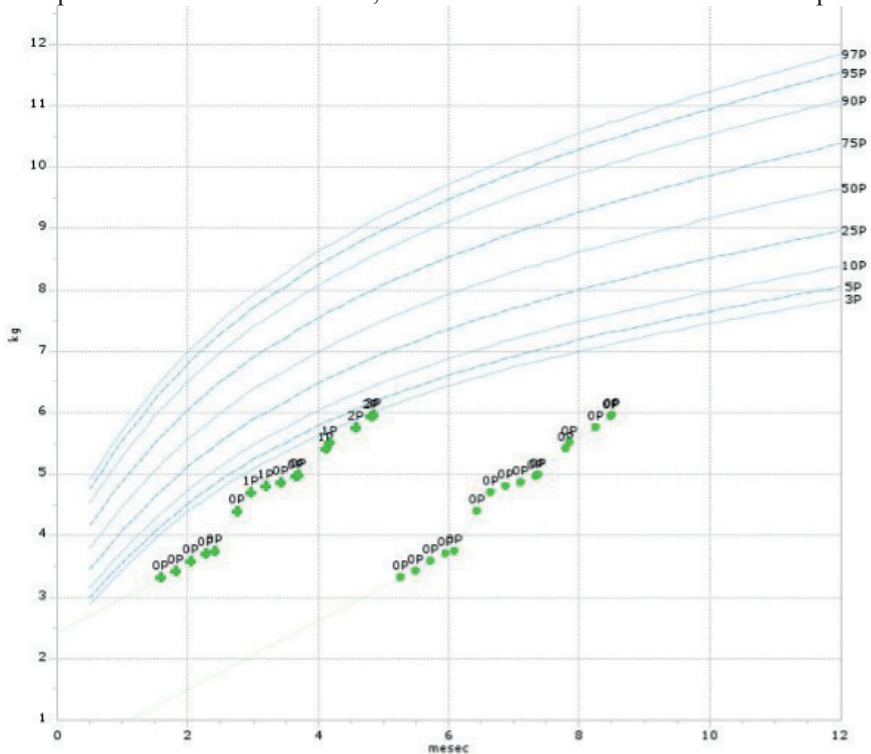
A fronte di assenza di segni sistemici (il paziente rimane afebrile), di indici di flogosi ripetutamente negativi e tampone nasale negativo ai più frequenti virus respiratori (ricerca molecolare) l'ipotesi di infezione intercorrente appare meno probabile. All'ecocardiogramma non ci sono segni scompenso cardiaco né di peggioramento dell'ipertensione polmonare. La radiografia del torace mostra un quadro di difficile interpretazione in quanto il bambino presenta di base una grave displasia broncopolmonare con ipertensione polmonare. Gli esami di laboratorio mostrano un progressivo aumento del numero assoluto e relativo di eosinofili (E 2300/mmc)

Valorizzando anche la scarsa crescita ponderale (cronica) viene posto il sospetto di sindrome di Heiner (*respiratory food induced pulmonary hemosiderosis*). I livelli di IgE totali risultano nella norma, mentre il prick per latte vaccino risulta positivo/dubbio (3 mm). Nel sospetto quindi di reazione allergica non IgE mediata il bambino viene messo a dieta di esclusione ed avvia alimentazione con latte idrolisato spinto (Aptamil ADC). Già a 24 -48 ore dall'avvio della dieta si nota la regressione dei sintomi respiratori alti. Tuttavia persiste un aumentato fabbisogno di ossigeno e il lavoro respiratorio rimane elevato. Si nota un ulteriore incremento degli eosinofili (5500/mmc (39%). Decidiamo quindi di avviare breve ciclo di steroide sistemico (metilprednisolone 1mg/kg/24 ore per 3 giorni consecutivi) con netto miglioramento del quadro clinico e laboratoristico (E 730 - 8%) e radiologico.

Dopo l'avvio della dieta di esclusione senza modifica dell'apporto calorico si osserva anche una lenta, ma regolare crescita del peso, più adeguata all'età del bambino.



Ai controlli successivi i livelli di eosinofili sono risultati sempre nella norma. Il Nelson riporta la sindrome di Heiner, come detto, tra i quadri di allergia non IgE mediata con interessamento delle vie respiratorie (modello FPIES). Il nostro caso, come peraltro descritto in letteratura, ha necessitato di un breve ciclo steroideo per ot-



Viri British 1990 reference & WHO Child Growth Standards

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

tenere più tempestivo miglioramento clinico ed è rimasto successivamente stabile in dieta di esclusione.

La sindrome è caratterizzata da una cronica microemorraggia alveolare diffusa (emosiderosi). Per la prima volta è stata descritta all'inizio degli anni '60. Le casistiche anche successivamente sono assai limitate. Si tratta una complessa reazione immunologica prevalentemente con i sintomi respiratori, talvolta può portare a un'emottisi sintomatica. Spesso si associano sintomi gastrointestinali (vomito ripetuto, diarrea, risocntro sangue rosso vivo nelle feci, rallentamento della crescita ponderale), alle volte si instaura un quadro di anemia microcitica.

Coinvolge prevalentemente bambini piccoli (0-4 anni), il meccanismo fisiopatologico (reazione immunologica?) non è ancora del tutto compreso.

In letteratura non abbiamo trovato fino a che età lasciare i pazienti a dieta

I casi che sono stati sottoposti a biopsia polmonare hanno confermato il quadro di eosinofilia bronchiale con depositi alveolari di emosiderina. La ricerca dei depositi immunologici alveolari (IgG, IgA, C3) è risultata negativa .

Nel nostro caso vista l'intabilità generale delle condioni cliniche abbiamo deciso di non eseguire accertamemnti invasivi come una biopsia polmonre e ci siamo accontentati dei criteri clinici.

Per la conferma diagnostica avremmo bisogno di un prelievo bioptico del polmone, al momento ci siamo però accontentati della risposta clinica al trattamento e pertanto la diagnosi rimane aperta e in particolare rimane aperta la possibilità che si sia trattato di una »banale« bronchite eosinofila guarita con il cortisone.

Take home message

Non every cold is viral.

La tempesta perfetta

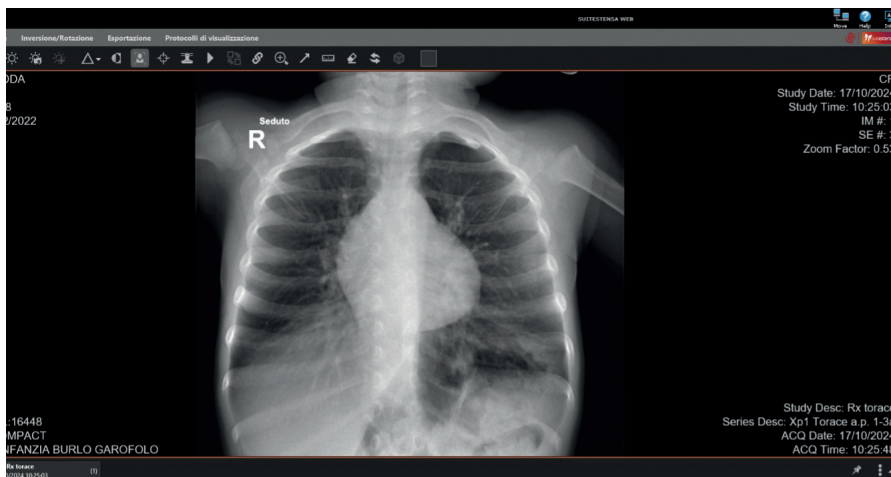
Alessandro Amadeo

Pediatra d'urgenza e Pronto Soccorso, IRCSS Materno Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

Marco è un bambino di 2 anni, sempre stato bene, circa un mese prima ha un primo episodio di broncospasmo acuto che si risolve con un breve ricovero e la necessità di ossigeno ad alto flusso. Dopo essere stato dimesso migliora brevemente, ma poi rientra per lo stesso quadro a distanza di neanche una settimana. In questa occasione oltre all'alto flusso viene anche brevemente avviata una terapia con CPAP, con un miglioramento abbastanza veloce. Viene dimesso in scalo di cortisone e il padre (infermiere del PS) mi tiene informato mano a mano.

Sembra andare molto meglio ma...una mattina di metà ottobre mi ritrovo Marco in pronto soccorso perché da qualche ora respira peggio. Quando lo vedo è sudato, polipnoico (60/min), pallido e satura 77%, con un pH di 7.32 pCO₂ 45 mmHg. Lo mettiamo subito in ossigeno, fa gli esami e inizia gli aerosol con salbutamolo e cortisone. Gli esami mostrano una ipereosinofilia (quasi 3000/mm³) senza indici di flogosi e in particolare senza VES. Rapidamente le cose peggiorano, il pH diventa 7.28 e la PCO₂ sale a 52 mmHg, all'ascoltazione il murmure è ridotto diffusamente. Decidiamo di iniziare immediatamente una CPAP e il salbutamolo per via endovenosa.

Marco fa anche una radiografia che mostra una iperinsufflazione con appiattimento del diaframma (COME NON HO MAI VISTO IN VITA MIA...).



Nel frattempo, valorizzando l'eosinofilia, decido di eseguire un ulteriore bolo di cortisone (questa volta a 10 mg/kg). Marco fortunatamente migliora rapidamente, in due ore si riduce l'ossigenodipendenza, il pH e la pCO₂ si normalizzano e all'ascoltazione il murmure è tornato a essere normale.

Nel frattempo valorizzando la gravità del quadro clinico esegue un dosaggio di ANA,

ANCA (per escludere una sindrome di Churg Strauss) e un ecocardio. Nel sospetto di una bronchiolite obliterante post infettiva eseguiamo anche una TAC a distanza che risulta normale. Alla fine l'unico reperto è stato quello di un'iniziale sensibilizzazione agli epiteli di cane (2,17 kU/l) e gatto (2,37 kU/l). Tra l'altro Marco aveva una storia di allergia alimentare (uovo). Scopriamo solo in quel momento che Marco vive con due gatti e un cane...e, sebbene raro, penso proprio che si tratti di una tempesta perfetta: sovraesposizione ambientale + virosi. Ora Marco sta bene, è in cortisonico inalatorio, gli animali sono stati allontanati e per il momento non ha più avuto nessuna recidiva.

Indimenticabile per 3 motivi:

- se è vero che in età prescolare il broncospasmo è virus indotto esistono anche le eccezioni e forse Marco ne è il modello (storia di allergia alimentare e di sensibilizzazione precoce a due allergeni forti);
- una radiografia del genere è difficile da dimenticare...
- la velocità con cui siamo passati alla CPAP e al trattamento per via endovenosa è stata la chiave del successo e penso che Marco abbia risparmiato una intubazione sicura...

Cioccolato amaro

Giulia Costagliola¹, Ilaria Mussinato¹, Antonella Tuscano¹,
Mario Michele Calvo¹, Pia Barreca², Fabio Stefano Timeus¹

¹SC Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Chivasso (Torino)

²Laboratorio Analisi, Ospedale di Chivasso (Torino)

Un lattante di 2 mesi viene condotto in Pronto Soccorso per febbre insorta 6 giorni prima e difficoltà nell'alimentazione. Non è stato trattato con antibiotici. In visita si rilevano T 38,4°C, peso 5184 g, buone condizioni generali e nulla da segnalare all'esame obiettivo salvo lieve iperemia del faringe.

Agli esami ematochimici si riscontrano leucocitosi neutrofila ed anemia, con importante rialzo della PCR (GB 19 450/fL (N 10 660 /fL), PLTS 285 000/fL, Hb 7.7 g/dL, HCT 23.9%, MCV 91 fL. PCR 166 ng/mL (vn < 10 ng/mL). Lo stick urine risulta suggestivo per infezione delle vie urinarie per presenza di leucociti e nitriti; viene dunque impostata una terapia antibiotica con Ceftriaxone ev. Gli esami colturali (emo ed urocultura) risultano tuttavia negativi. L'ecografia reno vescicale mette in evidenza una lieve dilatazione calico- pellica sinistra (7 mm).

Nonostante la negatività dell'urocultura, in considerazione del quadro clinico e laboratoristico, si decide di proseguire la terapia con ceftriaxone per complessivi 8 giorni, con risoluzione della febbre e negativizzazione degli indici di flogosi. Al momento della dimissione viene data indicazione a proseguire la terapia con cefixima per bocca a dose terapeutica per altri 7 giorni. Gli specialisti urologi contattati per il follow up danno indicazione a proseguire con cefixima a dosi profilattiche. Due mesi dopo il lattante torna nuovamente in pronto soccorso per febbre; lo stick urine evidenzia presenza di leucociti e nitriti; gli indici di flogosi sono alterati (WBC 26 880/fL (N 18 520/fL), PLTS 545 000/fL, Hb 9.7 g/dL, HCT 29.3%, MCV 78/ fL,, PCR 47.7 ng/L, procalcitonina 2.38 ng/mL).

L'urocultura risulta nuovamente negativa sul terreno di coltura di routine. Alla luce dei parametri di laboratorio e dei dati clinici viene sospettato un batterio esigente, pertanto, viene aggiunto un terreno di coltura idoneo (Agar- C ioccolato) che invece risulta positivo per colonie sospette per batteri del genere *Haemophilus* dopo 48 h di incubazione in CO₂ e in bassa carica (possibile effetto profilassi antibiotica in atto?). Parallelamente l'emocultura risulta positiva per *H. parainfluenzae*, confermando l'origine urinaria della batteriemia.

La terapia viene impostata in modo mirato solo sulla base dell'identificazione in quanto il ceppo non risulta vitale per l'esecuzione dell'antibiogramma.

Ulteriori accertamenti permetteranno di evidenziare la presenza di una valvola dell'uretra anteriore, a cui seguirà la correzione chirurgica.

L'*H. parainfluenzae* viene tipicamente associato alle infezioni del tratto respiratorio superiore, ma è stato anche descritto come patogeno delle vie urinarie.

Per essere identificato necessita di apposito terreno di coltura, che non viene routinariamente impiegato.

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

Occorre pensarci (e chiederne espressamente la ricerca) nel sospetto di infezione delle vie urinarie in lattanti con urocolture apparentemente negative, ricordando che infezioni delle vie urinarie da germi insoliti spesso si associano a malformazioni del tratto genito-urinario, che potrebbero renderli più suscettibili a patogeni diversi dall'*E. Coli*.

Solo 5 dosi per Alessio

Marco Pennesi

Nefrologia Pediatrica, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Conosco Alessio all'età di 3 mesi e mezzo, inviato dal nostro Pronto Soccorso. È nato a 41 settimane da gravidanza senza fattori di rischio con Apgar 9-10. PN 3550 g (50- 75° pc). Ecografie prenatali nella norma. Dimesso in 3^a giornata di vita in allattamento materno. Crescita regolare ai bilanci di salute eseguiti presso il pediatra. Il giorno precedente Alessio ha presentato febbre (38.3°C) associata ad irritabilità poi seguita, dopo alcune ore, da sonnolenza, ma si è alimentato regolarmente. Febbrile all'ingresso in PS (TC 39.3°C), ma in buone condizioni generali, roseo, eupnoico, tonico, vigile e reattivo, parametri vitali nella norma (SpO₂ 100%, FR 48 apm, TR<2”) cute e mucose indenni normoidratate. Anche il restante esame clinico è nella norma. L'esame urine invece è francamente patologico con stick urine con GB 3+, nitriti positivi, GR 1+, proteine 1+ e, all'esame microscopico visibile un tappeto di leucociti con numerosi germi coliformi e alcune emazie. Si inviavano le urine per l'urinocoltura, poi risultata positiva per E. Coli polisensibile (1000000 ufc) e si avviava terapia antibiotica con amoxicillina/acido clavulanico in sciroppo (prima dose somministrata presso il nostro Pronto Soccorso) e paracetamolo al bisogno. Si tratta quindi di una normale pielonefrite, niente di indimenticabile senonché... Vediamo Alessio il giorno seguente, dopo due dosi di antibiotico si è sfebbrato e al controllo le urine sono sbatterizzate e sono presenti solo rari leucociti. Alessio proseguirà la terapia solo per ulteriori 24 ore dallo sfebbramento, un giorno e mezzo, per un totale di sole 5 dosi. A distanza di un mese Alessio, come da linee guida, ha eseguito una ecografia addominale che ha mostrato reni nella norma e non ha presentato recidive di pielonefrite. Questo caso, nella sua semplicità, per me è indimenticabile perché Alessio è verosimilmente il primo bambino al mondo in cui una pielonefrite acuta è stata trattata con successo con meno di 2 giorni di terapia antibiotica. La maggior parte delle linee guida internazionali raccomandano attualmente da 7 a 14 giorni di trattamento, con un ciclo di 10 giorni come standard. Recentemente, come evidenziato anche per la polmonite non complicata, due studi randomizzati controllati hanno dimostrato anche per la pielonefrite acuta la non superiorità di una terapia di 10 giorni verso 5 soli giorni di trattamento. Questo è invece il primo caso di terapia “personalizzata” in cui la sospensione della terapia antibiotica avviene dopo sole 24 ore dall'avvenuto sfebbramento. Alessio è il primo bambino che abbiamo arruolato in questo studio e un po' di “emozione” confesso che c'è stata fino alla fine del previsto follow-up.

Fire challenge

Camilla Manini

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

Estate 2023, turno pomeridiano in pronto soccorso. Al triage si presenta un ragazzo di 13 anni, Mauro (nome di fantasia), con una ustione al volto e alle dita della mano destra che riferiva essersi provocato circa 12 ore prima, alle due di notte. Cosa aveva fatto nel frattempo? Era andato a dormire, ma prima si era lavato con acqua corrente e... si era fatto lo shampoo. Per la severità delle ustioni gli viene assegnato il codice giallo e viene immediatamente portato all'attenzione del medico, sottolineando la dinamica poco chiara dell'accaduto. Alla visita il ragazzo è apparso in buone condizioni cliniche generali, vigile, reattivo, eupnoico, apiretico. Parametri vitali nella norma. L'ustione era di II grado, coinvolgeva tutto il volto (palpebre comprese, con edema palpebrale bilaterale) e le dita della mano destra. Le pupille erano isocoriche, isocicliche e normoreattive; normale la motilità oculare. Esame obiettivo neurologico adeguato. Obiettività cardio-toraco-addominale nella norma. Ma come si era provocato quelle ustioni? Abbiamo iniziato ad indagare, ma il ragazzo era evasivo, la madre accompagnatrice pure. Mauro, dopo molta insistenza, ammette di aver incendiato dell'alcol per fare un video da postare su TikTok per la *fire challenge*. La *fire challenge* consiste nel dare fuoco a liquidi infiammabili, filmare l'evento e postarlo sui social. E se ci si ustiona? Meglio, vorrà dire più interazioni sotto al video! Colpita da questo caso, per me indimenticabile, sono andata alla ricerca di articoli presenti in letteratura che trattassero il tema delle *challenges* sui social media. Ingenuamente, ritenevo che il fenomeno fosse recente ma in realtà ho scoperto essere in voga da quasi 10 anni, ancor prima dell'avvento di TikTok o Instagram. La *fire challenge* è una delle più diffuse: nel 2016 erano già presenti oltre 6,5 milioni di video, dato sottostimato dal fatto che molti filmati non venivano postati qualora le ustioni riportate fossero state particolarmente severe. Tante sono le riviste scientifiche che hanno lanciato l'*alert* sulla pericolosità di queste *challenges*, talvolta risultate addirittura letali, sottolineando la necessità di educare i giovani e i loro genitori sul corretto utilizzo dei social media e sui potenziali rischi presenti per chi ne fa uso.

Bibliografia di riferimento

- Doh CY, Maluso PJ, Kohler CL, Dvorak JE. Burn Injuries From TikTok Challenges: A Brief Report. *Am Surg.* 2024;90(5):1098-1099. doi: 10.1177/00031348231220568.
- Roussel LO, Toscano NC, Bell DE. The Fire Challenge: Dare to Be Burned. *J Burn Care Res* 2016;37(4):e395-6. doi: 10.1097/BCR.0000000000000243.
- Yan AC. Current Trends in Social Media-Associated Skin Harm Among Children and Adolescents. *Dermatol Clin* 2019;37(2):169-174. doi: 10.1016/j.det.2018.12.006.
- Avery AH, Rae L, Summitt JB, Kahn SA. The Fire Challenge: A Case Report and Analysis of Self-Inflicted Flame Injury Posted on Social Media. *J Burn Care Res* 2016;37(2):e161-5. doi: 10.1097/BCR.0000000000000324.

Ma non lo chiamavano pseudotumor?

Fabrizio Fusco

Pediatra di libera scelta, Valdagno (Vicenza)

Vengo contattato dai genitori di Pietro, 5 anni, che nel week end erano ricorsi al Pronto Soccorso locale per una cefalea intensa, insorta improvvisamente in pieno benessere, resistente al paracetamolo ed all'ibuprofene. Il piccolo piangeva disperatamente per il mal di testa, riferito in regione occipitale. Il pediatra di guardia disponeva per un esame del fundus urgente, che evidenziava un papilledema bilaterale. La risonanza magnetica (senza mezzo di contrasto), prontamente organizzata ed eseguita, non rivelava particolari anomalie del cervello.

I genitori, preoccupatissimi, mi descrivono quanto successo e mi riferiscono che anche la seconda visita oculistica, eseguita a breve distanza dalla prima, confermava la presenza di papilledema. Concordiamo di sentire comunque la neurologa pediatra e di eseguire una ulteriore visita oculistica. La cefalea nel frattempo un po' alla volta era regredita, e prometto, di fronte alle domande incalzanti dei genitori, di dedicarmi alla ricerca della possibile causa di papilledema appena il soffocante ambulatorio dell'acuto banale mi avesse concesso un breve tregua. Digito su google "papilledema in pediatria" ed il primo articolo che mi appare è a me familiare, di Medico e bambino, nella rubrica i poster degli specializzandi, anno 2020, a cura della dott.ssa Carrato: "Un caso di papilledema con drusen del nervo ottico". Eccolo là. Ho un vago ricordo di averlo letto a suo tempo.

Prendo il telefono (bollente in questi giorni, ma anche per le telefonate preoccupatissime del papà di Pietro) e mentre gli riferisco il mio sospetto diagnostico, mi dice che in quel momento erano usciti dalla visita oculistica pediatrica che confermava la presenza di drusen del nervo ottico. Bingo!

Le drusen del nervo ottico sono piccoli depositi intra ed extracellulari di sostanza ialina nella papilla ottica, di aspetto bianco-giallastro e visibili solo con l'oftalmoscopio all'esame del fundus come calcificazioni. Le drusen del disco ottico si trovano in circa l'1% della popolazione e sono generalmente di riscontro casuale perché asintomatiche. Possono saltuariamente determinare un amaurosi fugace o determinare una riduzione del campo visivo. In tre quarti dei casi compaiono in entrambi gli occhi. Le drusen del nervo ottico possono essere presenti senza una storia familiare, come in questo caso, o possono essere ereditate come carattere autosomico dominante.

Nei bambini le drusen si localizzano più profondamente nella papilla rispetto all'adulto, simulando quindi spesso all'esame del fundus un quadro di papilledema bilaterale. Le complicanze, principalmente lo sviluppo di deficit del campo visivo, si verificano fino al 50% dei casi, comportando la necessità di follow up oculistico. Naturalmente non esiste nessuna cura.

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

Breve commento: avrei potuto arrivarci prima?
Certo, ma ero preso dall'ambulatorio dei raffreddori...

I sintomi erano dovuti alle drusen o si è trattato di un "incidentaloma"?
Se, di fronte alla importante cefalea di Pietro, si fosse fatta subito la risonanza magnetica e non il fondo dell'occhio, magari oggi non saremmo qui a parlarne...

Le contorsioni di Veronica

Carminè Brienza, Agostino Imperatore, Felice Nunziata
UOC Pediatria AORN Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta

Veronica è una ragazzina di 10 anni che giunge in PS tramite ambulanza del 118 per comparsa improvvisa di iperestensione involontaria del collo e cervicalgia. Due giorni prima, per la presenza di febbre, aveva intrapreso su consiglio del curante terapia con claritromicina e il giorno seguente, per comparsa di vomito, il curante aveva prescritto anche metoclopramide per via orale, di cui aveva assunto 3 compresse nelle ultime 24 ore.

Alla visita Veronica appare sofferente, ma vigile e orientata, è apiretica e i parametri vitali risultano nella norma.

Si rilevano inoltre eloquio rallentato, lievi tremori degli arti e rigidità del collo come da contrattura della muscolatura cervicale cui consegue un atteggiamento del collo in iperestensione forzata.

Dall'anamnesi patologica remota non emergono rilievi degni di nota.

Si reperisce un accesso venoso, pratica esami ematochimici d'urgenza e si somministra paracetamolo endovena, cui segue netto miglioramento della sintomatologia dolorosa. Anche le contratture muscolari e gli altri segni neurologici scompaiono nell'arco di qualche ora. Gli esami ematici non mostreranno risultati patologici eccetto che un modesto incremento della PCR (3.9 mg/dl). La diagnosi è chiara sin dal momento della raccolta anamnestica: distonia acuta da metoclopramide.

Questo caso è per me indimenticabile perché evidenza come certe abitudini radicate nella pratica medica vengano reiterate nonostante l'evidente obsolescenza delle stesse. La trascuratezza e l'approssimazione dietro questi episodi sono ancora oggi fonte di danno per la salute dei pazienti.

In particolare la metoclopramide è controindicata in Italia per il trattamento di nausea e vomito nei pazienti d'età inferiore ai 16 anni dal 2004, per l'evidenza di maggior rischio d'insorgenza di disturbi extrapiramidali nella popolazione pediatrica. La probabilità di insorgenza di tali sintomi nel corso di terapia con metoclopramide è aumentata in caso di assunzione di dosaggi elevati e di terapie prolungate; siccome la nostra paziente non presentava questi fattori di rischio, abbiamo indagato l'eventuale contributo di altri elementi della storia.

Abbiamo quindi scoperto che l'assunzione di claritromicina concomitantemente a metoclopramide è in grado di aumentare significativamente la concentrazione ematica della metoclopramide attraverso un meccanismo di interazione farmacologica mediato dal citocromo P450.

Questo fenomeno potrebbe aver contribuito alla comparsa della crisi distonica della nostra paziente.

Da notare infine come l'evento avverso sia stato il prodotto di un doppio errore terapeutico dettato probabilmente da vecchie abitudini, ovvero la pre-

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

scrizione di un antibiotico (claritromicina) per una febbre di verosimile natura virale, seguita dalla prescrizione di un farmaco antiemetico controindicato in età pediatrica (metoclopramide) a cui esistono valide alternative, come l'on-dansetrone, che invece viene ancora guardato a volte con diffidenza, non essendo ancora entrato ancora nella “*Hall of Fame* delle abitudini”.

Per “i matti” sono tutti “matti”

Paolo Bonazza

Pediatra di libera scelta, Grosseto

Quello che intendevamo per sindrome di Asperger (SdA) viene oggi definito dal DSM-5 “Disturbo dello spettro autistico senza compromissione intellettiva associata e senza compromissione del linguaggio”.

Siamo diventati bravi a sospettare un disturbo dello spettro autistico (DSA) al bilancio di salute dei 18 mesi ma la vecchia SdA è qualcosa che spesso ci sfugge e se e quando la diagnosticiamo c'è un importante ritardo diagnostico. Racconto la storia di Noemi e Giada che ho iniziato a seguirle come pediatra di famiglia quando avevano 4 e 3 anni. Noemi la grande aveva fatto preoccupare la loro pediatra per iporeattività e riflessi rallentati nel primo anno, ma poi tutto era rientrato anche se a detta della mamma a volte sembrava una bambina invisibile. Nell'anno successivo le seguì per qualche infezione vie aeree, sono bambine che si lasciano visitare senza problemi, sempre tranquille, un po' timide, un po' vergognose. Noemi con il cambio di residenza ha difficoltà di inserimento nella materna, socializza poco e con la madre decidiamo di fare una visita Neuropsichiatrica infantile (NPI). Con la prima elementare si evidenziano difficoltà di attenzione, si distrae facilmente, rimane un po' indietro rispetto ai compagni e in 3° elementare viene diagnosticata dislessia. Giada è una bambina molto emotiva, con cui bisogna avere pazienza e costanza mai essere aggressivi o trattarla con freddezza. Prova a fare vari sport prima danza e poi pattinaggio artistico, i risultati sono scarsi, sembra avere poca coordinazione. Con l'ingresso alle scuole medie il profitto si mantiene ai limiti forse un po' peggiorato, ma si complica l'integrazione con i compagni. La sorella Giada di un anno più piccola anche lei ha un carattere particolare, a volte testarda e oppositiva e, in alcuni momenti anche per banalità, provocatoria. A scuola è meno disattenta e con profitto migliore della sorella, anche lei inizia controlli col NPI e in 2° elementare risulta dislessica. Noemi ha fatto da apripista e quindi per Giada il percorso è stato più semplice.

Quando venivano a visita generalmente in coppia erano tranquille, un po' vergognose, a volte avevano scoppi di risa improvvisi, c'erano problemi a scuola però non intuivo qualcosa di specifico.

Un pomeriggio quando le bambine avevano 12 e 11 anni la madre viene in ambulatorio da sola a riferirmi l'esito dell'ultima visita con NPI “... il NPI mi ha confermato per entrambe che si tratta della sindrome di Asperger”.

La mamma mi confessa che aveva sempre sospettato le sue bambine avessero qualcosa e secondo il NPI anche la madre stessa ha la SdA. E comincia a raccontarmi delle figlie e della sua famiglia come non aveva mai fatto... “Sa dottore la mia famiglia è piena di persone particolari... ci sono stati personaggi strani tipo uno prozio finito in manicomio... uno zio pittore molto bravo, ma incapace a affrontare le persone che venivano a vedere i suoi quadri e per questa difficoltà non riusciva mai a fare una esposizione dei suoi quadri... anche la nonna delle bambine

aveva le sue particolarità e forse del tutto normale anche lei non era”.

La madre parlando di sé stessa mi racconta di come abbia avuto problemi di socializzazione, a scuola non sia stata molto brava. Addirittura un anno alle medie per un atteggiamento persistentemente oppositivo verso dei professori era stata bocciata. Poi era riuscita a fare un istituto d'arte anche se alla fine ha fatto vari lavori come operaia. Si è sposata con un uomo che fa l'autista e sempre secondo la madre, di fronte ai vari problemi di salute e di vita, sembra come i due genitori si perdano in un bicchiere d'acqua.

Passa a parlarmi delle figlie, dei problemi scolastici, degli ausili compensativi e dispensativi (tipo calcolatrice, dettati su misura, astensione dal leggere a voce alta in classe). Le figlie impegnandosi riescono ad essere promosse, hanno difficoltà di relazione con i coetanei, vanno in crisi se devono stare in un gruppo numeroso, se ci sono tanta confusione o rumore. Per esempio durante la ricreazione sono sempre spaesate oppure nel doposcuola quando tutti parlano a voce alta, tendono ad isolarsi. Narra di come sia sempre difficile l'inizio di una nuova attività come uno sport o l'ingresso in una nuova classe, di come riescano a stare in piccoli gruppi o meglio ancora in un rapporto di uno a uno. Poi Noemi in particolare ha molto fastidio se qualcuno le tocca i capelli e talvolta fa fatica anche a fare la doccia se il getto dell'acqua è forte. Con i colleghi NPI abbiamo parlato dell'utilità per entrambe del sostegno scolastico, non tanto per fare i compiti, ma per aiutarle quando suona la campanella della ricreazione e nel doposcuola in cui devono essere prese per mano e riuscire a stare insieme agli altri ragazzi senza isolarsi.” Poi, se mi permette Dottore, ci sono anche dei compagni di scuola delle mie figlie che secondo me hanno dei problemi simili, mi raccomando li osservi con un occhio particolare perché le situazioni come Noemi e Giada a volte sono difficili da riconoscere e bisogna soprattutto aiutare i genitori a prendere coscienza del problema. Sa io come madre una volta che il neuropsichiatra mi ha comunicato la diagnosi mi sono sentita tranquillizzata, mi sento meno colpevole per i loro problemi e forse riesco ad aiutarle meglio “.

La madre di queste due bambine mi ha aperto gli occhi su quella che è la SdA ed è stata la prima volta che un genitore ha preso per mano e mi ha detto quelli che sono i problemi delle figlie e come fare per provare ad aiutarle.

Da allora di SdA ne ho sospettate alcune, ne ho viste altre già diagnosticate, ho visitato i bambini delle due famiglie indicatemi dalla madre di Noemi e Giada, ma per quanto alcuni caratteri ricordavano la SdA non sono riuscito a fare niente di fronte alla tranquillità dei genitori.

La giovane donna

Isabella Giuseppin

Pediatra di famiglia, Portogruaro (Venezia)

Conosco Alessia quando ha quasi 14 anni. Entra con la madre in ambulatorio un giorno di dicembre 2023 con maglia corta ombelico di fuori, sembra abbia 18 anni non 14 anni. La madre mi racconta che la ragazza sviene a scuola perché vuole dimagrire per piacere di più; a scuola schedano le ragazze sulla base delle foto del lato B, che viene fotografato e poi messo ai voti. La madre è seguita dalla Psichiatria dell'adulto ed è in terapia farmacologica perché è bipolare (BD). Tanti ricoveri in passato, la figlia si vergogna di lei, dice. La signora ha un rapporto conflittuale con il marito, che vorrebbe fuori di casa, ma per ragioni economiche non può allontanarlo, un rapporto conflittuale con la sua stessa madre, la nonna di Alessia. Faccio il bilancio dei 12-14 anni, Alessia è sempre taciturna, la peso, la misuro, cerco di entrare in questa famiglia dando dei consigli di buon senso. Ad un tratto la madre mi dice che la figlia è una "giovane donna" e che lei desidera diventi la sua *cargiver* nei momenti in cui è in fase depressiva, come nell'ultimo ricovero dove necessitava di assistenza 24h al giorno. Mi allarmo spiego che non è possibile e che sarà sua madre a farle da *cargiver* o il marito. Mi chiede una visita ginecologica per la ragazza perché ormai è una "la giovane donna" e dico che per il momento basta la pediatra, visto che ha appena compiuto 14 anni. Approfitto della dinamica familiare conflittuale per cercare la loro complicità e coinvolgere il servizio di neuropsichiatria infantile che ha lo studio di fronte al mio nello stesso stabile per seguire la ragazza con controlli periodici e capire meglio le dinamiche familiari, e coglierne le fragilità.

Insiste ripetutamente telefonicamente e via mail a tutte le ore, anche alle 3 di notte, poi mi chiama alle 7 per sapere se avevo letto la mail spedita alle 3, alla fine cedo e prescrivo la visita ginecologica ad aprile 2024 per dolori mestruali, avvertendo anche la psicologa che la vede.

Ad agosto 2024, salta la visita ginecologica programmata, perché la madre resterà ricoverata un mese in psichiatria per una fase depressiva, a cui seguirà una fase di eccitazione crescente, che la porterà a scrivere una mail lunghissima, delirante a tutti: al suo medico di famiglia, alla psicologa della NPI che segue Alessia, a me, all'avvocato, ai suoi psichiatri ospedalieri, ai genitori suoi, al suo ginecologo/psicologo privato, dicendo che denuncia tutti per come la trattano, ma che salva me e la psicologa della NPI che rispondiamo sempre e siamo sempre accoglienti.

Mi chiama dopo pochi giorni dalla mail dicendo che Alessia è scappata di casa, e che lei è in spiaggia in una città vicina e non sa dove andare, che strada prendere che si è persa. Chiedendomi cosa fare.

Sono in auto, lontana 100 km dall'ambulatorio, mi domando tra me e me "ma perché ho risposto al telefono?"

La rassereno, le dico di stare tranquilla, di avvicinarsi all'ospedale che capisco essere lì vicino, la tengo al telefono 20 minuti e quando capisco che è rientrata in sé, la saluto. Avrò fatto bene? Sarà stato abbastanza?

Dopo 10 giorni mi chiede la visita perché teme per Alessia perché non prende gli integratori, non sa se mangia, non sa se fidarsi a mandarla con il padre in vacanza qualche giorno dalla nonna in altra regione. Le do un appuntamento e mi dice che è in malattia e deve rispettare delle fasce orarie, cambio appuntamento dopo 10 giorni stessa cosa. Alla fine qualche giorno fa vedo Alessia. Vedo Alessia entrare con la nonna e il padre. La madre è stata ricoverata in psichiatria dopo l'ennesimo eccesso. Da più di un mese non va a lavorare, esce tutte le sere fino alle 6 di mattina per andare a ballare, mi mostrano le foto che lei stessa mette su Facebook delle sue serate danzanti, delle ricerche deliranti su Facebook di avvocati che la difendano dietro lauto compenso... spesso si perde e non riesce a trovare la strada di casa, dorme poco anche di giorno, non si sa se assuma o meno la terapia.



Figura 1. Colazione di Alessia: caffè e integratori.

L'unico contatto che ha con Martina è per la preparazione degli integratori (30 compresse della linea Nutrilite di Amway di cui è diventata promotrice), forse una sorta di accudimento che si impone di darle. Pretende che la ragazza le prenda tutti i giorni. Quel giorno aveva telefonato alle forze dell'ordine dicendo che il marito non voleva pagare gli integratori per la ragazza e che sua madre e il marito le avevano sequestrato il telefono complottando contro di lei e che lei voleva denunciarli per questo. Il padre e la nonna confessano in studio di aver chiesto il ricovero di contenimento della signora perché comprava di tutto, senza avere i soldi

suoi e che loro erano costretti a tamponare le spese sconsiderate, che aveva avuto una lite violenta con la ragazza in cui aveva detto cose irripetibili. In ambulatorio mi trovo una nonna in lacrime e un padre che raccontati gli eventi se ne esce lasciandoci sole. Dal colloquio in ambulatorio ho una ragazza taciturna, provata dal ricovero della madre, tra le righe apprendo che ha un ragazzo che non ha ancora presentato in famiglia, riferisce solo alla nonna che la madre voleva che lei facesse una visita ginecologica per i dolori mestruali, che ha periodicamente (per cui so non assume farmaci).

La prescrivo, ma allerto la psicologa che la segue e la ginecologa del consultorio familiare. Quale sarà la traiettoria di questa ragazza? Avrò un disturbo dell'umore, apprenderà modelli comportamentali disfunzionali come l'alternanza di stati maniacali e tratti depressivi? Avrò un contesto familiare abbastanza protettivo con la nonna che piange durante tutta la visita e il padre che

se ne esce dalla stanza? Interventi precoci di presa in carico NPI possono modificare la traiettoria?

Le ho dato il mio cellulare e le ho detto di chiamarmi se ha delle difficoltà perché spesso nella vita si ha bisogno di un parere adulto prima di fare certe scelte, mio o della psicologa e della ginecologa.

La letteratura riporta che la prole di pazienti con BD ha nove volte più probabilità di avere un disturbo di tipo bipolare, e oltre due volte più probabilità di sviluppare almeno un disturbo d'ansia rispetto ai controlli. La prole ad alto rischio ha anche mostrato un rischio significativamente aumentato di altre psicopatologie non dell'umore come il disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD), disturbo da uso di sostanze.

Studi epidemiologici hanno scoperto che i figli di genitori con disturbi bipolari e depressivi hanno un rischio aumentato del 20-90% di sviluppare disturbi dello spettro autistico in età avanzata, indipendentemente dall'uso di farmaci durante la gravidanza della loro madre.

Bibliografia di riferimento

- Vandeleur C, Rothen S, Gholam-Rezaee M, et al. Mental disorders in offspring of parents with bipolar and major depressive disorders. *Bipolar Disord* 2012;14(6):641-53. doi: 10.1111/j.1399-5618.2012.01048.x.
- Lau P, Hawes DJ, Hunt C, Frankland A, Roberts G, Mitchell PB. Prevalence of psychopathology in bipolar high-risk offspring and siblings: a meta-analysis. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2018;27(7):823-837. doi: 10.1007/s00787-017-1050-7.
- Propper L, Sandstrom A, Rempel S, et al. Attention-deficit/hyperactivity disorder and other neurodevelopmental disorders in offspring of parents with depression and bipolar disorder. *Psychol Med* 2023;53(2):559-566. doi: 10.1017/S0033291721001951.

Zakaj smo se borili? (ma per Ventura "abbasso sempre le adozioni")

Aldo Skabar

Neuropsichiatria Infantile, IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

"Per cosa abbiamo combattuto?" sospiravano amaramente alcuni ex partigiani del mio paesino ogni volta che, nei fatti di cronaca del dopoguerra, percepivano una delusione dei loro ideali. Questa esclamazione mi ritorna in mente tutte le volte in cui, al mio impegno di medico, non seguono i risultati sperati, ovvero nelle numerose occasioni in cui non sono riuscito a scalfire (a fin di bene) né le leggi della natura, né quelle sociali. Quante volte questa frase mi è tornata in mente parlando di Alexandra? Decisamente tante.

Alexandra è stata adottata a cinque anni e non si sa praticamente nulla della sua storia precedente. Viene da un paese lontano, con aspetti culturali decisamente diversi dai nostri. Eppure impara in fretta due nuove lingue (quella della madre e quella del padre). A scuola è molto brava (la migliore della classe), pratica attività sportiva con successo e suona bene il pianoforte (adora la musica e ha "orecchio"). È simpatica, ma viene definita caparbia e perfezionista. Non sa tollerare le frustrazioni e i genitori adottivi si adattano a ciò, ad esempio facendole cambiare scuola per quattro volte nei primi quattro anni.

A dieci anni Alexandra è decisamente più grande delle coetanee (sia dal punto di vista fisico che da quello psichico). La sua "pazienza" arriva al limite, tanto che viene portata per alcuni giorni consecutivi al pronto soccorso del nostro ospedale in quanto è ripetutamente aggressiva verbalmente e fisicamente nei confronti dei genitori. Oltre a ciò, fa gesti difficilmente comprensibili (ad esempio si lava cento volte al giorno e si è inserita un oggetto in vagina). Durante il ricovero è apparentemente tranquilla e collaborante, ma si percepisce una situazione strana: durante i colloqui tende a prevaricare l'interlocutore (come minimo si mette sul suo stesso piano e lo giudica in maniera un po' sprezzante). Si intuiscono sia l'angoscia per il giudizio, sia una forte carica aggressiva che non viene elaborata. Si dimette con il consiglio di continuare con il percorso psicoterapeutico già in atto ma, come da tradizione, si aggiunge un pizzico di risperidone. È necessario riaccoglierla dopo soli quattro giorni per una nuova crisi di rabbia con agiti aggressivi. I genitori (dai quali Alexandra non vuole separarsi - sembra anzi "attaccata" alla madre) affermano di non essere in grado di gestire la ragazza. Il loro atteggiamento diventa molto rigido. All'interno della coppia si osservano comportamenti decisamente contrastanti e confondenti, con un peggioramento progressivo della situazione nel periodo successivo. Gli aiuti offerti (*counselling* educativo, attivazione dei servizi) vengono mal interpretati e stigmatizzati dalla coppia genitoriale. Così come prima erano stati decisi diversi cambiamenti di scuola, ora vengono cambiati più volte i referenti terapeutici. Mortificazioni, lusinghe, pseudo-alleanze, svalutazione di chi cerca di dare una mano, cambi di terapie, si susseguono per quasi tre anni.

Giunta alla frutta, la famiglia riesce a far riportare la ragazza in ospedale all'età di tredici anni: ora è alta quasi un metro e ottanta centimetri e pesa oltre novanta chili. È veramente difficile da gestire, presenta un'intensa agitazione psicomotoria. Il padre, che nei giorni precedenti viveva in cantina (sic!) perché Alexandra *non gli permetteva* di entrare in casa, pare fuori combattimento. La madre ha un atteggiamento ambiguo. Da una parte la teme, dall'altro rinuncia ad educare la figlia, tanto che diventa difficile (addirittura pericoloso) anche solo proporre terapie farmacologiche. La ragazza ha perso il contatto con la realtà, vive un delirio di persecuzione, non avvicinabile con il dialogo. Capita poi che, durante la degenza, oltre a minacciare, metta le mani al collo a un collega, ne inseguia un altro con un estintore, rompa lo specchio nel bagno della stanza di degenza per usare le schegge come arma, tanto che deve intervenire la polizia. L'ambiente clinico non è più sicuro: gli altri pazienti si chiudono, terrorizzati, nelle loro stanze e fanno finta di non sentire le urla e il rumore degli oggetti lanciati. Il personale è molto preoccupato e giustamente si lamenta. Nella stanza di Alexandra, a giudizio di sua madre, si può entrare solo con il permesso della figlia e non si deve mai accennare ai farmaci per non farla scoppiare. Per la prima volta mi viene in mente di procurarmi lo spray al peperoncino, che tengo sempre in tasca. In questo modo posso ancora tentare un dialogo con la ragazza da una posizione di presunta "sicurezza" (sic!), che però non è utile. La gravità della situazione e il pericolo percepito sono tali che, nonostante l'età di Alexandra, si ipotizza un temporaneo trasferimento all'SPDC (Servizio di Diagnosi e Cura degli adulti), che i vertici dell'ospedale e dell'SPDC rifiutano. Visto l'atteggiamento controproducente dei genitori, si richiede l'intervento urgente del Tribunale per i Minorenni, che dispone subito l'affido temporaneo al Servizio Sociale del Comune.

A questo punto, la direzione dispone la sedazione della paziente in Rianimazione. Non è una cosa semplice da fare: Alexandra viene tenuta sedata per sei giorni. Nel frattempo si usano alte dosi di neurolettici (20 mg di Aloperidolo + 150 mg di Clotiapina) al giorno, in associazione con i sali di Litio e la Clonidina. Dopo una serie di agiti aggressivi durante i primi tentativi di risveglio, finalmente la ragazza viene accolta in reparto con un supporto educativo. Il Tribunale ha decretato l'inserimento in una comunità terapeutica. Alexandra, di nuovo vigile, esprime disappunto per questa decisione ma non reagisce fisicamente. La ragazza viene quindi affidata alle cure della comunità terapeutica di un'altra città, in terapia con i sali di litio e Aloperidolo in preparato depot.

Passano sei mesi circa e ormai siamo nel periodo natalizio. Dopo la ripresa dei contatti con la madre, la ragazza si è scompensata, scappando dalla comunità autosospesendo i farmaci e peggiorando ulteriormente di conseguenza. Vista l'esperienza precedente, si cerca di fare di necessità virtù ma, lentamente, anche questa volta la situazione peggiora in quanto la compliance della ragazza alla terapia farmacologica non è ideale.

La partecipazione a *Casi indimenticabili* nel tradizionale primo venerdì di febbraio mi consente di non trovarmi in ospedale quando la ragazza perde completamente il controllo, inizia nuovamente ad alzare le mani, rompe tutto quel

che può e cerca infine di lanciarsi da un balcone (dove viene fermata dalle forze dell'ordine e dai pompieri). Avviene il secondo passaggio in rianimazione in meno di un anno e il servizio educativo viene potenziato (questa volta si scelgono coppie di energumeni presenti 24 ore su 24, cosa che fa la differenza). Viene introdotta la clozapina in associazione ai sali di litio. Ma non si fanno solo interventi "contenitivi". Con le dovute precauzioni, in seguito ai primi miglioramenti la ragazza viene condotta a fare alcune attività in ambito extraospedaliero, dove avviene anche una nuova presa in carico psicologica. I genitori non hanno ora alcuna possibilità di interferire.

La diagnosi finale è *Disturbo bipolare, disturbo oppositivo-provocatorio, tratti di personalità borderline con aspetti ansioso-fobici e sintomi ossessivo-compulsivi*.

Alexandra, alta oltre un metro e ottanta e con un peso superiore ai cento chili, portatrice di un port venoso per assicurarci la possibilità di somministrare eventuali terapie in acuto, compie i quattordici anni in ospedale. Ormai ha un atteggiamento "soave". Ricordo che, pur non essendo di turno in quella giornata, le porto un mazzo di rose e lei apprezza il gesto.

Viene scelta una nuova comunità, dove la ragazza trascorrerà (dopo un paio di fughe iniziali) diversi anni, fin quasi al compimento dei diciotto.

Da quello che so, il percorso è accidentato ma la ragazza assume i farmaci (non è più in balia delle variazioni repentine dell'umore e dei pensieri paranoici) e fa un percorso straordinario, sia dal punto di vista scolastico (lo sapevamo da tanto che era molto intelligente) che dal punto di vista esistenziale. Pochi mesi fa ricevo una sua mail. Ora, da ventenne, vorrebbe incontrarmi per ricevere dei consigli (la terapia è invariata e rispettosamente si chiede se sia necessario continuare così). Le rispondo che la incontrerò con piacere. Nella giornata prevista, in sala d'attesa c'è una splendida ragazza, alta e snella, che sorride più volte perché io, passando avanti e indietro, non l'ho riconosciuta. "Aspetta... aspetta! Ma sei tu! Ti riconosco dagli occhi!". "È quello che mi dicono tutti".

Alexandra è affabile e, come sempre, molto puntuale nelle sue osservazioni. Ha tante amicizie, vive ancora con i suoi ma studia musica in un'altra città. Mi spiega che è riuscita a perdere oltre quaranta chili. È serena, finalmente molto soddisfatta.

E lo sono pure io, perché ora so per cosa abbiamo combattuto.

EpatopID

Francesca Burlo

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Alessia, 16 anni, è stata ricoverata per dolore acuto in ipocondrio destro. Esami ematici (emocromo, enzimi epatici, indici di flogosi), esame urine, BHCG e visita ginecologica sono risultati negativi. Gli accertamenti di imaging (ecografia, TC e RM) hanno documentato una lesione di 40x10 mm a carico del VI segmento epatico, possibile cisti mesoteliale diaframmatica. La sierologia per echinococco è risultata negativa. Per componente neuropatica del dolore e deflessione dell'umore, è stata avviata terapia con amitriptilina. Nel corso del ricovero le condizioni si sono mantenute stabili, per cui Alessia è stata dimessa con un programmato intervento di puntura ecoguidata della lesione.

Dopo cinque giorni, però, Alessia è tornata in Pronto Soccorso per dolore ingraescente in ipocondrio destro e febbre. Agli esami ematici riscontro di leucocitosi neutrofila (GB 11200/mmc, N 9500/mmc) e rialzo degli indici di flogosi (PCR 165 mg/L, VES 37 mm/h), funzione epatica, pancreaticata, renale e coagulazione nella norma; emocoltura ed urinocoltura risultate poi positive per *E. Coli* multi-sensibile. All'ecografia addome riscontro di iperecogenicità del rene destro, compatibile alla TC con quadro di pielonefrite, associato a versamento nello scavo pelvico, nel cavo del Douglas, in sede perirenale e parieto-colica a destra e lieve versamento pleurico alla base destra. Il quadro deponeva quindi per una PID (pelvic inflammatory disease) con localizzazione periepatatica (sindrome di Fitz-Hugh-Curtis) e associata pielonefrite acuta. È stata ripetuta una visita ginecologica che confermava la diagnosi, con tamponi cervico-vaginali risultati poi positivi per *Ureaplasma parvum* e *Mycoplasma hominis*. È stata avviata terapia antibiotica con ceftriaxone, metronidazolo e doxiciclina con risoluzione dei sintomi.

La PID è la complicanza più severa di un'infezione sessualmente trasmessa non trattata tempestivamente. Nei Paesi Occidentali ha un'incidenza annuale dell'1% nelle donne dai 15 ai 34 anni.

I microrganismi responsabili sono più spesso la *Chlamydia trachomatis* e la *Neisseria gonorrhoeae*, più raramente *Mycoplasma genitalium*, *Ureaplasma urealyticum*, *Escherichia Coli*, *Bacteroides spp.* e *Streptococco Agalactiae*.

La PID può presentarsi con uno spettro clinico molto variabile: da forme asintomatiche a forme molto severe con periepatite (sindrome di Fitz-Hugh-Curtis). La Fitz-Hugh Curtis complica circa il 10% dei casi e si caratterizza per dolore in ipocondrio destro e componente pleuritica.

Possibili complicanze della PID sono l'idrosalpinge, la piosalpinge, l'ascesso tubo-ovarico, la gravidanza ectopica, l'infertilità e il dolore pelvico cronico.

In rari casi, un'infezione grave che inizia come PID può propagarsi sistemicamente o coinvolgere altre strutture vicine, quali il rene.

La terapia è antibiotica, ad ampio spettro, indirizzata soprattutto a Gram negativi aerobi e anaerobi.

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

La storia di Alessia ci ha quindi insegnato che un dolore addominale con versamento non capito in una ragazza sessualmente attiva è una PID fino a prova contraria.

Bibliografia di riferimento

- Solomon M, Tuchman L, Hayes K, Badolato G, Goyal MK. Pelvic Inflammatory Disease in a Pediatric Emergency Department: Epidemiology and Treatment. *Pediatr Emerg Care*. 2019;35(6):389-390 doi: 10.1097/PEC.0000000000001148.
- Greydanus DE, Cabral MD, Patel DR. Pelvic inflammatory disease in the adolescent and young adult: An update. *Dis Mon*. 2022;68(3):101287 doi: 10.1016/j.disamonth.2021.101287.

Cosa è successo ad Angela?

Isabella Giuseppin

Pediatra di famiglia, Portogruaro (Venezia)

Questa è Angela di 7.5 anni che accompagna la sorella di 12,5 anni in visita. La sorella di Angela è in sovrappeso, ha una discalculia, bassa autostima, e viene bullizzata a scuola. Il padre è in tensione con la scuola stessa per questo. Angela saltella per l'ambulatorio mentre parlo con il padre e mi sorride. Vedo queste lesioni sulla fronte e non riesco a capire. Mi fermo la guardo e non riesco a capire. Dovevo visitare la sorella, ma non riesco ad andare avanti. Mi raccontano che Angela frequenta la seconda elementare, scuola a tempo pieno, è un po' iperattiva, disattenta. È molto protettiva nei confronti di chi è in difficoltà come sorella bullizzata è, ma anche verso certi compagni che l'hanno spinta contro un albero è, procurandole la lesione che vedevo e lei non ha accusato nessuno. Dico che non riesco a capire come una spinta abbia deturpato il volto in quella maniera e passa mezz'ora, prima che mi dedichi alla sorella è. Perché proprio non riesco a capire come si fa a farsi spingere sull'albero e a provocarsi delle lesioni così parallele. Il giorno dopo mi arriva un sms. È il padre di Angela. Arrivato a casa mi ha detto che lui e la moglie hanno riparlato con la bambina che ha confessato che non riuscendo ad eseguire un esercizio a scuola, si era arrabbiata con sé stessa e si è procurata questa lesione grattandosi la fronte contro lo schienale della sedia di legno. Interrogate le maestre in proposito la restituzione data al padre è stata che la bambina soffre di discalculia, dislessia, disgrafia, deficit dell'attenzione e QI basso. Una doccia gelata. La mia domanda è ma le maestre dov'erano quando la bambina si autoprovocava una lesione deturpante di questa entità? Mi domando esiste un atlante delle lesioni cutanee che devono insospettire il pediatra? Mi domando, ma lesioni autoinflitte così precocemente a 7.5 anni, che traiettoria possono avere per la bambina?

In Italia gli studi confermano le stime internazionali di tendenza del fenomeno che è presente tra il 13% e il 41,5% degli adolescenti; non si riscontrano differenze significative rispetto al genere, ma a 7.5 anni ci sono studi? È importante distinguere in termini diagnostici e prognostici le condotte autolesive non intenzionalmente suicidarie dai tentativi anticonservativi. L'autolesionismo può essere messo in atto con diverse modalità non mutualmente esclusive:

- **Cutting:** tagliarsi la pelle con lamette, forbici, coltelli o altri strumenti.
- **Biting:** mordere parti del corpo.
- **Burning:** bruciarsi con sigarette, accendini, fiammiferi ecc.
- **Scratching:** procurarsi graffi sul corpo.
- **Interference with wound healing:** interferire con il processo di cicatrizzazione delle ferite sul corpo.

- **Carving:** incidersi la pelle al fine di procurarsi cicatrici permanenti. L'autolesività ha inoltre lo scopo per il soggetto di produrre sollievo da sensazioni o stati cognitivi negativi (come depressione, ansia, tensione, rabbia, disagio generalizzato, autocritica), la risoluzione di una difficoltà interpersonale o l'induzione di una sensazione positiva durante o subito dopo il gesto autolesivo.

Sono state descritte emozioni positive riportate come associate all'atto di autolesionismo, il 69% di un campione ha dichiarato di sentirsi immediatamente meglio dopo l'atto. Tuttavia, un'ora dopo l'atto, la sensazione di benessere si sarebbe mantenuta soltanto in un terzo del campione. Altri studi basati su self-report hanno raccolto segnalazioni di aumenti significativi dei sentimenti di sollievo durante e dopo l'atto quali calma, pace interiore e aumento della capacità attentiva.

Data la complessità del fenomeno, un intervento efficace deve essere strutturato coinvolgendo pediatri, psicologi e neuropsichiatri, gli insegnanti, la famiglia.

Bibliografia di riferimento

- Ravaglia A, Fratucelli D, Longo V. Autolesionismo cutaneo in età pediatrica Comprendere e approfondire un fenomeno complesso, *Medico e Bambino* 2021;40:113-118.

Uno strano “nocciolino” al collo

Maria Gabriella Alagna¹, Salvatore Bruno¹

¹Pediatra di libera scelta, Eboli (Salerno)

È dicembre, la mamma di Leonardo (3 anni e mezzo), mi manda una foto perché si accorge che il bambino ha uno strano “nocciolino” al collo. Lo visito il giorno seguente in ambulatorio: la tumefazione è tondeggiante e palpabile, localizzata in sede cervicale mediana, sopraioidea, di dimensioni poco inferiori al centimetro, mobile sui piani sottostanti, di consistenza teso-elastica, non dolente e con cute sovrastante integra. Il “nocciolino” segue i movimenti di protrusione della lingua e si sposta consensualmente alla deglutizione. Il bambino sta bene: non presenta sintomi relativi a infezioni respiratorie recenti, non lamenta fastidi nei movimenti del collo, parametri auxologici al 50°ct. Consiglio quindi di eseguire un’ecografia della regione indicata, che evidenzia: “Formazione nodulare ipoecogena in contiguità con il profilo tracheale e a sviluppo sottocutaneo, di diametro 9.6x5.6x8.9 mm, a margini netti, non vascolarizzata al Doppler, come da cisti con sedimento interno, senza versamenti locali e calcificazioni interne ecorilevabili”, ponendo il sospetto di cisti del dotto tireoglossso.

La cisti del dotto tireoglossso è la più frequente patologia malformativa della regione cervicale nei bambini. Si tratta di una formazione che origina da residui del dotto tireoglossso (presenti nel 7% della popolazione), per mancata oblitterazione di tale dotto in uno o, eccezionalmente, più punti lungo il tragitto cranio-caudale che compie l’abbozzo della tiroide per portarsi nella sua sede tipica, entro i primi mesi della vita intrauterina. All’esame obiettivo appare come una massa unica nella zona cervicale anteriore, rotondeggiante, a superficie liscia, margini ben definiti, solidale ai piani sottostanti e mobile con gli atti della deglutizione e con la protrusione della lingua. La consistenza è molle, teso-elastica o duro-elastica in caso di infezione. È a crescita lenta e le dimensioni in genere sono variabili da pochi millimetri a 5-6 cm di diametro. La maggior parte di queste cisti si rende manifesta durante l’infanzia o l’adolescenza, lungo la linea mediana del collo, in sede iuxta-tiroidea (nel 65% le cisti sono sottoioidee, nel 20% sopraioidee, nel 15% infraioidee); molto meno frequentemente si possono trovare in sede intralinguale. Le cisti sopraioidee possono entrare in diagnosi differenziale con adenopatie sottomentoniere e cisti dermoidi mediane. Quelle sottoioidee possono essere confuse con una patologia nodulare o ectopica della tiroide (tiroide linguale, quando l’abbozzo tiroideo mediano non discende normalmente; nella maggior parte dei casi questa può essere l’unico tessuto tiroideo presente).

Inoltre, entrano in diagnosi differenziale con l’igroma cistico, cisti branchiali, lipomi e cisti sebacee.

La cisti può andare incontro a suppurazione e, in alcuni casi, è possibile una fistolizzazione con la cute, con secrezione di liquido gelatinoso, misto a pus

nei casi infetti. L'1% delle cisti del dotto tireoglossa degenerano in età adulta. Veniva quindi eseguita consulenza chirurgica che poneva indicazione ad escissione chirurgica in sedazione, in caso di eventuali complicanze. Infatti, dopo pochi mesi dal primo riscontro, in corso di una flogosi delle alte vie aeree, la cisti di Leonardo si è fistolizzata, con secrezione mucopurulenta. Pertanto, il piccolo Leonardo veniva operato a maggio, con buon esito d'intervento. L'escissione chirurgica è dovuta a: motivi estetici, infezioni ricorrenti, possibile formazione di ascessi o fistole e rischio di degenerazione. L'intervento chirurgico richiede la rimozione della cisti, del suo peduncolo, e della porzione centrale dell'osso ioide (intervento di Sistrunk) fino in corrispondenza del forame cieco. Usualmente il dotto tireoglossa attraversa il corpo centrale dell'osso ioide, rendendone pertanto indispensabile l'escissione della sua porzione centrale.

Take home message

- Una tumefazione indolore, in regione mediana del collo, sopraioidea, in pieno benessere clinico, deve porre sospetto di cisti del dotto tireoglossa.
- Caratteristica è inoltre la mobilità durante la deglutizione e i movimenti di protrusione della lingua.
- Le cisti del dotto tireoglossa solitamente sono indolori, ma sono frequenti i fenomeni flogistici che ne comportano un rapido aumento di volume e talvolta conseguente fistolizzazione con la cute.

Batrocefalo! (e il metro...?)

Guido Marinelli

Pediatra di famiglia, Castagnole Piemonte e Piobesi Torinese (Torino)

Il primo appuntamento della giornata è stato richiesto urgentemente in giornata dalla mamma di Giada; al telefono la signora era molto preoccupata, e non ha spiegato molto. Sospetto una Brue, una massa palpata in addome durante il bagnetto, un esordio di un'epilessia, una situazione di gravissimo disagio familiare improvviso. Eppure appena sul lettino Giada è la bimba di sempre, la classica lattantina sorridente, paffuta, bella e già simpatica. Pur avendo di fronte un ritratto della salute, la madre ha gli occhi pieni di terrore e di una notte passata su dottor Google: fissa il 'cuzzetto' di Giada (la zona occipitale) con occhi spalancati e pieni di terrore come si legge una sentenza di condanna a morte. Mi racconta di essere reduce da un incontro organizzato dal nido privato con l'osteopata. Questi, avendo percepito dei flussi di energie negative provenienti dal cranio della bambina, avrebbe allarmato l'organizzatrice del corso, invitandola a proporre alla mamma di Giada un'urgente presa in carico osteopatica. Naturalmente presso il suo studio in paese. Visito in silenzio la bambina, evitando di dare spiegazioni a queste dinamiche, frutto di follia umana e di logiche di un mercato che crea bisogni inutili per patologie inesistenti. Giada ha 2 mesi, nata da parto naturale senza ventosa né traumi da parto da gravidanza fisiologica e ben seguita. Al di fuori di una lieve prominenza dell'occipite, a mio parere fisiologica o compatibile con una plagiocefalia posizionale, non vedo altre alterazioni del cranio, le suture ossee non sono palpabili, l'esame obiettivo neurologico è nei limiti. La bozzetta occipitale non è cresciuta a dismisura, non è molle né si deforma con il pianto, la cute sovrastante è integra. Il nucleo familiare è affidabile e non sono presenti segni di abuso o dubbi di ipercura. Dopo una comunicazione errata da parte di una figura scientificamente discutibile, con modalità altrettanto discutibili professionalmente, la madre ha un fisiologico bisogno di essere rassicurata dal curante. "Tutto apposto, dalla visita non vedo niente di che, è una conformazione della testa che non deve preoccuparci, ci vediamo tra tre settimane." Ma le parole non bastano perché la tempesta emotiva è iniziata, altrimenti non sarebbe stato un caso indimenticabile. La madre torna in studio dopo 1 settimana, con gli occhi pieni di terrore ed un fogliettino: si è recata da un altro osteopata in altra provincia (quello del corso ha perso un paziente) che "pone diagnosi" di "Scafocefalia", indicando un'ecografia delle suture e un trattamento riabilitativo osteopatico. Mantengo la calma di fronte all'ennesima situazione al limite, prescrivo un'ecografia suture e una visita neurochirurgica per sedare e porre fino a questa situazione.

Purtroppo i colleghi non sono d'aiuto. Al posto dell'ecografia suture il radiologo esegue un'ecografia transfontanellare, refertata normale, che bolla la madre nonostante le sue richieste di esecuzione di un'ecografia suture "Signora, si sarà sbagliato il pediatra con la prescrizione dell'ecografia".

Il referto del neurochirurgo è una doccia fredda sia per me e che per la famiglia “Deformità del cranio che ricorda una trigonocefalia posteriore, suture sagittali palpabili, così come le suture coronariche. Necessaria TC centrale con ricostruzione 3D”. Rivaluto la bambina in studio, palpandole la testa alla ricerca di creste ossee che non riesco a sentire, con la stessa ansia con cui la mamma di Giada guardava la bambina all’inizio della nostra storia. Fortunatamente la TAC è negativa, escludendo fusioni precoci delle suture craniche, descrivendo una deformazione porzione posteriore del cranio con prominenza dell’occipite nelle porzioni tra le suture lamboidee e mendosali, che appaiono pervie, le fontanelle diastate. La diagnosi è quella di una batrocefalia, avvia quindi un follow-up neurochirurgico in corso, che rileva miglioramento nella conformazione del cranio della bambina.

La Batrocefalia è un difetto di fusione della sutura mendosale, esitante in una deformazione benigna del cranio con una prominenza occipitale che scompare nel tempo senza bisogno di interventi.

La batrocefalia entra in diagnosi differenziale con:

- craniosinostosi come la scafocefalia, in cui è presente una testa ristretta in direzione delle suture fuse precocemente, una riduzione della circonferenza cranica, sono palpabili creste ossee;
- encefalocele, causato dall’incompleta chiusura della volta cranica (cranium bifidum) con erniazione di tessuto nervoso e meningi dalla scatola cranica. In questo caso la tumefazione pulsante e prominente con il pianto;
- esiti di traumi da parto tipo caput succedaneum, cefaloematoma e ematoma subgaleale;
- emangiomi profondi, con crescita nel tempo, consistenza spugnosa e alterazioni cutanee sovralesionali.

La Batrocefalia tende a scomparire e risolversi nei primi mesi di vita e andrebbero ricercate altre cause se sono presenti segni tipici delle patologie in diagnosi differenziale. L’ecografia delle suture e del tessuto sottocutaneo permette di orientarci nei casi dubbi.

Il caso è indimenticabile perché a posteriori, avendo dato un nome e cognome alla bozzetta, avrei potuto convincere la madre di Giada a risparmiare stress e radiazioni inutili, per una storia totalmente assurda nata essenzialmente per riempire un falso bisogno di curare una malattia immaginata proposta da chi si professa ‘professionista della salute’; o, forse, conoscendo prima la patologia, avrei insistito con una presa in carico diversa per evitare inutili ospedalizzazioni della paziente.

Un lattante che ha preso una... scossa

Martina Mesticelli¹, Fabrizio Pugliese², Maria Elena Lionetti²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

Mario, 1 anno, da diversi giorni presenta numerosi episodi di vomito, il curante ha già valutato il bimbo ed ha rassicurato i genitori, si tratta chiaramente di una gastroenterite. Nei giorni successivi la situazione non migliora ed il bimbo viene condotto presso il nostro Pronto Soccorso. Alla visita il bambino si trova in buone condizioni generali, l'obiettività è nella norma, viene confermata la diagnosi del curante, non c'è da preoccuparsi. Il vomito, però, non sembra passare, anzi aumentano gli episodi, ed il bambino diventa sempre più soporoso, la madre, spaventata, decide dunque di riaccompagnare il piccolo in pronto soccorso. Alla visita la reattività ed il tono muscolare sono ridotti, viene segnalata inoltre una tumefazione dura in sede frontale destra, a cui viene dato poco peso, si continua a pensare ad una gastroenterite e si ricovera il piccolo presso il reparto di Clinica Pediatrica. Gli indici di flogosi sono negativi, il bimbo è apiretico, siamo sicuri che la diagnosi sia giusta? Effettivamente nei giorni successivi compare la febbre e le emocolture eseguite ci permettono di individuare l'*Enterococcus cloacae*. Inizia terapia antibiotica, ma non siamo convinti. Nonostante la terapia, il vomito non scompare, il bambino è irritabile, vengono dunque coinvolti i neurologi. Si esegue un elettroencefalogramma che evidenzia alterazioni focali temporoparietali destre. Procediamo quindi con una RMN encefalica trovando emorragie subdurali bilaterali ed in sede pericerebellare. Che cosa è successo a Mario? Ebbene nei giorni precedenti sembrerebbe che il piccolo fosse caduto dal letto, forse una o due volte, non si riescono a datare precisamente gli avvenimenti. I genitori (giovani e molto poco attenti) non avevano dato peso agli eventi accaduti. Anche durante la degenza, per distrazione materna, il bambino è caduto nuovamente. Il tribunale dei minori delle Marche ne ha disposto il collocamento in una struttura comunitaria genitore-figlio dove attualmente risiede con la madre, seguiti da una educatrice.

Take home message

Il caso è indimenticabile perché ci ricorda ancora una volta, soprattutto quando i conti non tornano nella diagnosi, di stare attenti al contesto familiare ed ambientale nel quale si trova il nostro bambino.

Laddove è necessario bisogna intervenire il prima possibile, un ematoma di troppo non va mai sottovalutato.

Sospetto abuso....

Stefania Tonetto

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Una mattina di ottobre, fra le mille telefonate di mamme che intasano la linea telefonica del pronto soccorso per essere rassicurate, riceviamo una chiamata da un’insegnante del nido. La maestra ci chiama per avvisarci che ha inviato alla nostra attenzione un suo alunno per sospetto abuso da parte dei genitori; la signora riferisce che il bambino presenta delle ecchimosi al torace e all’addome.

Alcune ore dopo, William arriva in pronto soccorso.

William, è un lattante di sette mesi, che è stato condotto in ospedale dai genitori su consiglio degli insegnanti poiché il bambino ha una tosse molto disturbante che necessita assolutamente di esser valutata in ospedale.

In triage i genitori si scusano per l’accesso improprio, ma spiegano di esser stati molto spaventati dalle maestre, sebbene loro non si siano accorti di sintomi respiratori così importanti.



Gli infermieri del triage accolgono il bambino, misurano i parametri vitali che risultano nella norma (SpO2 100% AA, FC 120 bpm, TC 36.7°C, FR 25 atti/min) e lo pesano; vista l’età lo spogliano e, nell’atto, riscontrano degli ematomi e delle ecchimosi al torace e all’addome.

Perplessi, chiedono informazioni sulla natura di queste lesioni. I genitori riferiscono che William se li è procurati stando seduto sul seggiolone e sbattendo con il busto su di esso circa una settimana prima; in virtù di ciò hanno smesso di usare il seggiolone e gli danno da mangiare tenendolo in braccio.

Gli infermieri inseriscono il bambino con un codice di priorità di colore azzurro e, nelle note, segnalano il loro sospetto, abuso genitoriale.

Alla visita i genitori raccontano che il bambino ha la tosse e i moccchi da alcuni giorni, non ha mai presentato febbre ed è sempre andato a scuola. Alla visita l’obiettività cardio-toraco-addominale è nella norma, ma balzano all’occhio gli ematomi al torace e all’addome. I tre ematomi appaiono di colore giallo-verdastro, due dei quali con una soffiatura ecchimotica centrale, quest’ultime non dolorabili alla palpazione. Non sono presenti altre lesioni.

Chiedendo informazioni in merito, i genitori forniscono le stesse informazioni date in triage. Nel sospetto di abuso, cerchiamo precedenti referti di accessi in pronto soccorso, ma non troviamo nulla di sospetto e, cercando di indagare l'ambiente familiare non emerge alcuna bandierina rossa.

Al fine di escludere un disordine ematologico, decidiamo di eseguire degli esami ematici posizionando un catetere venoso periferico comprensivi delle prove emogeniche che mettono in luce aPTT allungato (aPTTr 3.5); pertanto chiediamo al laboratorio il dosaggio dei fattori della via intrinseca con riscontro di fattore VIII inferiore all'1%. A questo punto la diagnosi è lampante: emofilia A severa.

William viene ricoverato e avvia la terapia con fattore VIII ricombinate in assenza di Emicizumab, con progressiva normalizzazione dell'assetto coagulativo.

La maestra ha correttamente segnalato il caso. È fondamentale ricordare che, di fronte a ecchimosi in un bambino, il sospetto di abuso deve sempre essere preso in considerazione.

Tuttavia, è altrettanto importante ricordare che le lesioni da abuso presentano spesso caratteristiche specifiche, come una distribuzione corporea particolare o segni che ricordano delle 'impronte', nonché un'anamnesi suggestiva.

Infine, anche se la diagnosi di emofilia nel lattante si verifica spesso dopo il gattonamento, per la formazione di ematriti, la presenza di ecchimosi da traumi minori non deve far escludere a priori questa patologia.

Noi li chiamiamo bagigi

Laura Badina

Allergologia Pediatrica, IRCCS Materno infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

A Trieste le arachidi, che non mancano mai sui banconi e sui tavolini nei numerosi locali del centro all’ora dell’aperitivo, le chiamiamo bagigi. Sarà difficile per D., che ormai va per i 17 anni, andare a prendere un aperitivo con gli amici a meno che non riusciamo a fare qualcosa di più per lui. Questo perché D. ha una grave allergia all’arachide che nel tempo è andata peggiorando.

Sebbene l’allergia IgE-mediata all’arachide sia quella più studiata nel mondo per i suoi alti tassi di prevalenza nei paesi anglosassoni, in Italia è sempre stato un problema minore rispetto ad altre allergie alimentari che incontriamo più spesso nel bambino quali latte, uovo, nocciola, pesce, più presenti nella nostra cucina, e, mentre ricordo diversi casi di allergia grave e persistente al latte vaccino e all’uovo, questa è la prima volta che mi imbatto in un’allergia di questa portata per l’arachide. D. ha ricevuto diagnosi di allergia IgE-mediata all’arachide quando aveva 2 anni e mezzo per comparsa di angioedema al volto e un vomito liberatore dopo aver assunto un piccolo pezzo di M&Ms. Il prick by prick era chiaramente positivo e il bambino è stato messo in dieta di eliminazione. Oggi avremmo fatto diversamente, ma allora erano i primi anni in cui ci cimentavamo con le desensibilizzazioni orali precoci e ci limitavamo a trattare le allergie a latte e uovo.

Nonostante la dieta di eliminazione il bambino ha avuto negli anni successivi diverse reazioni allergiche acute per aver assunto l’arachide accidentalmente in minime quantità, per lo più caratterizzate da sintomi cutanei (orticaria/angioedema) e gastrointestinali (vomito), per cui, all’età di 11 anni, è stata tentata una desensibilizzazione orale. Al test di provocazione orale (TPO) D. aveva reagito a circa 1 ora e mezza dall’assunzione di 2 g di burro d’arachide con broncospasmo, vomito e dolore addominale. Ai prick by prick la positività era marcata (15 mm il diametro medio del pomfo); il livello di IgEsp era anch’esso aumentato, ma in maniera meno eclatante (IgEsp per estratto di arachide 4.64 kU/L, IgEsp per rAra h 2-2S albumina dell’arachide, 2.71 kU/L, IgEsp per rAra h 1-7S globulina dell’arachide 3.0 kU/L).

Il giorno seguente, con l’assunzione di poco meno di 1 g di arachide, aveva avuto dei sintomi analoghi e si è deciso di non proseguire con la desensibilizzazione orale che appariva troppo pericolosa per i sintomi anafilattici e per la dose elicitante, che ci sembrava molto piccola. Oggi, che abbiamo acquisito una maggiore dimestichezza anche con la desensibilizzazione orale con arachide e frutta a guscio, saremmo partiti da quantità molto più piccole e ci saremmo accontentati di una dose “tollerata” di 250 mg per avviare la desensibilizzazione orale.

In seguito D. ha avuto altri episodi anafilattici per ingestione inavvertita di minime quantità di arachide, per lo più contaminazioni in presenza di frutta a guscio verso cui non ha allergia alcuna, caratterizzati esclusivamente da sintomi respiratori (dispnea, broncospasmo) e gastrointestinali (vomiti) senza componente

cutanea. L'ultimo evento è molto recente e risale a qualche mese fa (D. ha ormai 16 anni compiuti).

Ha assunto a casa sua un prodotto di pasticceria che, a posteriori, poteva essere contaminato con l'arachide. Dopo un'ora e mezza ha lamentato nausea, dolore addominale crampiforme con sensazione di dover evacuare, sudorazione, pallore. La madre, infermiera, ha somministrato dell'Ondansetron pensando, ragionevolmente, a una gastroenterite incipiente. I sintomi però non sono migliorati, il ragazzo appariva sempre più pallido e prostrato; a questo punto il sospetto di una reazione allergica si è fatto strada e la madre, dopo aver chiamato il 118, ha preso un accesso venoso attraverso il quale ha somministrato un bolo di soluzione fisiologica, anti-staminico e corticosteroide e fatta la dose di 300 mcg di adrenalina con l'autoiniettore in suo possesso. All'arrivo del personale del 118, la pressione arteriosa era di 70/30 mmHg, tanto che i sanitari hanno somministrato una seconda dose di adrenalina im da 300 mcg e lo hanno trasportato al pronto soccorso, dove è arrivato con parametri vitali stabili e con sintomi già in remissione, tanto che poche ore dopo aveva ripreso completamente la sua cenestesi.

La sensibilizzazione attuale all'arachide è cresciuta di molto ed è isolata e specifica per le proteine di deposito, senza co-sensibilizzazione verso altri allergeni dell'arachide (IgEsp per: estratto di arachide 86.10 kU/L, rAra h 2 - 2S albumina 33.20 kU/L, rAra h 6- 2S albumina 32.30 kU/L, rAra h 1-7S globulina 31.90 kU/L, rAra h 3-11S globulina: 6.25 kU/L).

Ad oggi D. è uno degli adolescenti a rischio di anafilassi fatale (reattività importante a dosi minimali di allergene, sensibilizzazione a uno dei pochi allergeni associati ad anafilassi fatale, assenza di sintomi cutanei, ma comparsa d'emblée di sintomi gastroenterici associati a dispnea o a ipotensione) e in questo momento una desensibilizzazione orale è difficilmente attuabile. Per proteggerlo da ulteriori eventi gravi potrebbe essere sufficiente la terapia con Omalizumab che si è dimostrato capace di aumentare nel tempo in maniera significativa la soglia di reattività agli allergeni alimentari e che potrebbe permettere in un secondo momento di avviare una desensibilizzazione orale, cosa che permetterebbe di avere una prospettiva migliore nell'ottica di sospendere in futuro il farmaco. Purtroppo in Italia l'Omalizumab è somministrabile solo nell'asma allergico moderato-grave, nell'orticaria cronica che non si giova del trattamento antistaminico e nella rinosinusite cronica con poliposi dell'adulto. In USA però la FDA ha approvato l'uso di questo biologico nell'allergia alimentare grave IgE-mediata e ci auguriamo con queste premesse di averlo facilmente off-label per D., qualora lui e la sua famiglia decidano di aderire a questo progetto terapeutico.

Questa volta la sigla è PNES

Carmine Brienza, Ornella Olimpia Caputo, Giulia Ranucci, Felice Nunziata
UOC Pediatria AORN Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta

Marcella, 13 anni, giunge presso il nostro PS per una crisi convulsiva caratterizzata da ipertono generalizzato di durata superiore a 5 minuti, risoltasi a domicilio dopo somministrazione di diazepam endoretale. Negli ultimi giorni ha presentato altri 3 episodi critici con risoluzione spontanea.

All'età di 9 anni Marcella aveva ricevuto diagnosi di epilessia presso l'Ospedale Bambino Gesù di Roma e intrapreso terapia con valproato con iniziale scarso controllo delle crisi per cui, da circa 2 anni, era stata avviata terapia con Levetiracetam con buoni risultati. Una RM encefalo effettuata pochi mesi prima del ricovero non mostrava anomalie significative.

All'ingresso in ospedale la paziente presenta condizioni generali buone con parametri vitali nella norma e l'esame obiettivo non rivela segni di patologia. Gli esami ematochimici (emogasanalisi, emocromo, indici di flogosi) risultano nella norma.

Si dispone tuttavia il ricovero ospedaliero per la ricorrenza delle crisi. L'EEG praticato in privazione di sonno mostra anomalie epilettiformi già note dai tracciati precedenti. Durante il ricovero Marcella presenta inoltre ulteriori episodi critici generalizzati: in terza giornata un primo episodio caratterizzato da rigidità degli arti e clonie, della durata superiore a tre minuti, trattato con midazolam e.v. con beneficio transitorio. In seguito alla comparsa di offuscamento visivo viene eseguita TC encefalo, risultata negativa. Su indicazione del neurologo si incrementa la posologia del levetiracetam. Due giorni dopo si presentano nuovamente crisi subentranti tonico-cloniche della durata di circa due minuti ciascuna. La paziente riceve due boli di Midazolam e.v. (5 mg ciascuno) e 500 mg di Levetiracetam e.v., con risoluzione temporanea delle crisi. Tuttavia, dopo due ore, si manifesta nuovo episodio critico per cui riceve un ulteriore bolo di midazolam e.v. e avvia infusione continua dello stesso farmaco per diverse ore. In seguito alla sospensione della terapia endovenosa non si osserva ripresa delle crisi.

Insospettiti dalla resistenza farmacologica delle crisi, che talora ci sono sembrate persino esacerbate dalla somministrazione di benzodiazepine, filmiamo gli episodi critici e mostriamo il video a colleghi neurologi che pongono il sospetto diagnostico di crisi psicogene non epilettiche (PNES). In seguito Marcella viene trasferita presso il reparto di neurologia di Ospedale Pediatrico di terzo livello dove viene confermato il nostro sospetto.

Le PNES, note anche come pseudocrisi, rientrano tra i cosiddetti disturbi da conversione. Si tratta di episodi apparentemente simili alle crisi epilettiche non causati però da attività epilettogena. Le pseudocrisi rappresentano una sfida diagnostica, soprattutto quando si presentano in pazienti affetti da epilessia; in tal caso infatti è facile che vengano erroneamente interpretate come manifestazioni epilettiche.

La ILAE ha identificato le PNES come una delle dieci condizioni neuropsichiatriche più comunemente associate ad epilessia. Di fatti circa un paziente epilettico su dieci

presenta anche PNES e circa una persona su venti con PNES soffre anche di epilessia. La diagnosi può essere sospettata dalle caratteristiche delle crisi (es. occhi chiusi, pianto, movimento di spinta pelvici, movimenti laterali del capo, movimenti asincroni) e confermata tramite un tracciato video EEG che mostri assenza di attività epilettiforme nel corso della crisi.

Il nostro caso evidenzia l'importanza di considerare diagnosi differenziali nei pazienti con epilessia non controllata e resistente alla terapia farmacologica. Inoltre il coordinamento con un neurologo esperto ed eventualmente con un centro di terzo livello sono essenziali per garantire un corretto inquadramento e il trattamento appropriato.

Quattro medici e uno scompenso

Elisabetta Ubaldini

Pediatra di famiglia, Loiano (Bologna)

Greta ha quasi 10 anni, ed è mia assistita da due anni (prima era da un altro collega); in questo periodo è venuta in ambulatorio solo 4-5 volte per episodi virali e bilanci di salute o per l'aggiornamento del libretto sportivo. A giugno 2022 le avevo fatto eseguire degli esami ematici perché presentava dolore addominale ed era un po' magrolina (come la madre peraltro), risultati nella norma. ECG per libretto sportivo, eseguito nel 2019, normale.

Nei giorni del ponte del 25 aprile inizia a presentare vomito (2-3 episodi al giorno) con un paio di scariche di diarrea, poca o niente febbre e un po' di tosse e inappetenza; vista dal mio sostituto il 26/4 con diagnosi di virosi. Vista dalla Guardia Medica il 27/4 con conferma della diagnosi.

La vedo io il 30/4: Greta è astenica, ben idratata e in discrete condizioni; presenta dolore addominale e tosse; pensando ad un addome acuto o ad un addome metapneumonico la visito con attenzione, ma non trovo nulla di rilevante, né a livello addominale né a livello toracico; obiettività cardiologica nella norma, polsi compresi. Concordo quindi con la madre di aspettare ad eseguire RX torace (Greta stava benino e non aveva febbre) e di aggiornarci il giorno seguente; mi raccomando di andare in PS se continuasse a vomitare e/o presentare dolore addominale.

La madre, vedendo che nella notte era ripreso il vomito e che Greta iniziava a presentare dispnea con "fame d'aria", l'ha condotta in PS dove, pensando ad un addome metapneumonico, hanno eseguito ecografia toracica nonostante l'obiettività completamente negativa (il collega telefonicamente mi ha detto di non aver obiettato nulla se non polipnea, che fino a quel momento non era stata presente).

L'ecografia mostrava versamento pleurico bilaterale, senza evidenti focolai di addensamento parenchimale: per scrupolo, quindi il collega ha spostato la sonda sul mediastino e ha rilevato una cardiomegalia massiva.

Greta viene quindi ricoverata in Terapia Semintensiva Cardiologica del S. Orsola. A voce mi è stato detto che si trattava di una cardiomiopatia dilatativa con disfunzione del ventricolo sx con presenza di due coaguli di grosse dimensioni e disfunzione moderata del ventricolo dx: si escludeva quindi una forma di disfunzione cardiaca acuta da miocardite virale.

Operata in terza giornata con posizionamento del Berlin Heart solo sul ventricolo sinistro, si è assistito ad un graduale miglioramento delle condizioni generali con ripresa della funzionalità ventricolare destra, per cui non è stato necessario procedere al posizionamento del Berlin anche sul cuore destro.

Durante le due settimane successive Greta ha presentato due episodi ischemici cerebrali, che hanno portato ad emiparesi destra e a disartria, che hanno richiesto fisioterapia e logopedia, ad oggi regrediti completamente.

Allo stato attuale le condizioni cliniche di Greta sono stazionarie, e dal 20 giugno è in lista per trapianto, ovviamente ancora ricoverata. Ha festeggiato il suo decimo compleanno in ospedale.

Dal Senegal col mal di cuore

Daniela Chicco

Cardiologia, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Un pomeriggio il collega del Pronto soccorso mi contatta per un bambino di 10 anni che lamenta dolore toracico. Moussa è un bambino senegalese arrivato in Italia da pochi giorni, ha raggiunto infatti il papà che vive e lavora nel nostro paese. Il collega mi dice che il bambino non parla italiano e che quindi non è facile capire il sintomo che riferisce ma il papà racconta che in Senegal gli è stato diagnosticato “un problema al cuore” e che, per questo motivo, assume una terapia cardiologica. I farmaci sono il captopril e la furosemide. Concludo che non si tratta del solito dolore toracico intercostale e che è necessario valutare subito il bambino. Moussa è un bambino molto magro e molto abbacchiato. Il papà mi racconta che il problema è la difficoltà a respirare quando compie dei minimi sforzi e che il bambino si lamenta di questa facile affaticabilità. I parametri vitali sono buoni. All’auscultazione cardiaca avverto un soffio olosistolico puntale di 3-4/6 con una componente diastolica rude. Al torace non ci sono rumori patologici, non presenta edemi declivi, è presente una lieve epatomegalia. L’ECG è patologico (dilatazione atriale sinistra, diffuse alterazioni della ripolarizzazione). All’ecocardiogramma trovo un atrio sinistro molto dilatato e una valvola mitralica con lembi ispessiti e molto rigidi che ricordano come aspetto i “bastoni da hockey”, la valvola mitralica si apre e si chiude con estrema difficoltà mostrando un elevato grado di stenosi ed insufficienza. L’aspetto della valvola è quello tipico della cardite reumatica. È presente inoltre una insufficienza tricuspidalica importante con una pressione polmonare stimata molto elevata. Ci troviamo quindi di fronte ad un bambino con una valvulopatia mitralica reumatica grave che ha portato nel tempo ad una severa ipertensione polmonare. La sola terapia risolutiva è quella chirurgica. Il caso di Moussa viene presentato e accettato per l’intervento di sostituzione valvolare mitralica dalla Cardiochirurgia pediatrica di riferimento.

Take home message

La cardite reumatica esiste ancora e rappresenta la causa più frequente di stenosi mitralica a livello mondiale, pensiamoci quando valutiamo bambini con sospetti sintomi di natura cardiologica che arrivano dai paesi in via di sviluppo.

Due farmaci per un neonato lasso

Daniela Chicco

Cardiologia, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Elia è un neonato di cinque giorni di vita, nato da parto gemellare in un altro centro. Viene inviato nel nostro ospedale per accertamenti dai colleghi del centro periferico. Il bambino infatti mostrava importante ipotonia assiale, iperlassità cutanea e legamentosa, tendenza alla clinodattilia di tutte le dita delle mani e strabismo divergente. Viene posto il sospetto di una malattia del tessuto connettivo e richiesta una valutazione cardiologica. All’ecocardiogramma è subito evidente una importante dilatazione della radice aortica (con uno Z score > 3) con una valvola aortica normoconformata. Il riscontro cardiologico contribuisce a confermare il sospetto di malattia del tessuto connettivo. Viene eseguita pertanto l’analisi genetica. Nel frattempo il bambino viene seguito dai vari specialisti per il follow up delle diverse patologie. Vengono eseguiti esami ecocardiografici ravvicinati per il controllo del calibro aortico che mostra un trend in lieve aumento. A cinque mesi di vita per un incremento significativo del calibro della radice aortica (con uno Z score di 5) decidiamo di introdurre terapia aortoprotettiva con sartano (losartan) che titoliamo nel tempo. Il calibro aortico mostra una stabilità per alcuni mesi ma intorno all’anno di vita, in seguito ad un rapido peggioramento della dilatazione aortica (Z score di 7), aggiungiamo alla terapia un farmaco beta-bloccante (nebivolo) titolando il dosaggio fino alla dose massima. Il caso di Elia è stato discusso anche con la Cardiochirurgia pediatrica di riferimento per condividere l’indicazione chirurgica, il rischio infatti a cui va incontro il bambino è la dissezione aortica. A distanza di circa tre anni dalla nascita Elia sta bene, tollera bene la duplice terapia aortoprotettiva e il calibro aortico non ha mostrato ulteriori rapidi incrementi. Il cardiochirurgo non ritiene di dover ancora intervenire in considerazione della stabilità del quadro. Nel frattempo è arrivata la genetica: sindrome di Loeys-Dietz (LSD tipo 2) da mutazione TGFBR2.

Take home message

Non si può non fare un ecocardiogramma ad un bambino ipototonico con iperlassità cutanea e legamentosa (nel sospetto di malattia del tessuto connettivo); una terapia duplice con sartano e betabloccante anche se sembra aggressiva in un neonato va fatta senza paura perché lo protegge dal rischio di dissezione aortica e di cardiochirurgia precoce (ad altissimo rischio in questi pazienti).

Tre farmaci per una bambina molto sfortunata

Marco Bobbo

Cardiologia, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Francesca è una bambina con diagnosi di tumore rabdoide pleurico sinistro. Viene sottoposta all'età di pochi mesi a terapia chirurgica, chemioterapia e radioterapia. A 2 anni di vita viene trattata nuovamente con chirurgia e radioterapia per una recidiva. Come da protocollo la bambina segue un follow-up cardiologico che risulta nella norma per i primi 2 anni, ma presto comincia a evidenziarsi un'iniziale dilatazione del ventricolo sinistro. All'età di 8 anni la bambina presenta un cuore sinistro globoso con lieve disfunzione e insufficienza mitralica lieve-moderata.

Per questo motivo inizia terapia con ACE-inibitore a cui si aggiungeranno successivamente beta bloccante e furosemide. In questo modo la funzione cardiaca si stabilizza sui valori minimi della norma, anche se il cuore continua a presentare importanti segni di rimodellamento. La bambina è asintomatica e segue un programma di controlli clinici, ecocardiografici e con BNP.

L'estate sarda del 1983

Maria Vacca

Pediatra di famiglia Monastir e Ussana (Cagliari)

Era il 1983, e frequentavo il secondo anno di specializzazione. Come molti altri miei colleghi, alternavo il lavoro di guardia medica al tirocinio in Reparto. Il Professore mi aveva assegnato al primo piano dove venivano ricoverati i bimbi affetti da epatite. Dopo diversi mesi mi resi conto che le patologie del reparto erano sempre le stesse, per questo motivo, quando concludevo il mio lavoro, spinto dal desiderio di allargare le opportunità di conoscenza di nuovi casi clinici, scendevo al piano terra per studiare casi nuovi. L'opportunità di un caso diverso dai soliti, lo ebbi però in occasione di uno dei periodici sovraffollamenti del reparto al piano superiore. Accadde nel mese di luglio. Proveniente dalla Rianimazione, venne ricoverata nel mio reparto una bambina di undici anni. Inspiegabilmente era andata in disidratazione ipopotassiemica che le aveva provocato uno stato di coma dal quale era uscita con il riequilibrio degli elettroliti. Rossella, la ricordo con un nome di fantasia, si presentava come una bimba grande, al 75° percentile tanto che al suo fianco la sua mamma appariva assai più longilinea.

A causa della vedovanza, erano entrambe rientrate dalla Germania nel proprio paese di origine in provincia di Cagliari. Ricordo che nonostante un'accurata anamnesi, non si riuscì a formulare una diagnosi certa, si pensò ad una malattia renale (sindrome di Bartter) ma non fu confermata. La bimba venne dimessa e non ebbi più sue notizie. Intanto ottenni un posto in un altro reparto dove i casi erano più vari. Qui conobbi una ragazza di 20 anni che mi raccontò le vicissitudini relative al periodo antecedente e successivo alla diagnosi della sua malattia: la fibrosi cistica, malattia poco conosciuta in Sardegna e quindi con pochi casi studiati. A tale riguardo, il professore che già si era impegnato in una campagna di informazione sul favismo, si preoccupò di sensibilizzare noi tirocinanti a questa malattia e creò assieme ai genitori dei bimbi un piccolo centro all'interno della nostra divisione dove si potesse così studiare in modo più mirato la f.c.

Dalla Fondazione Nazionale arrivò una borsa di studio che il professore mi propose per studiare i livelli di incidenza della malattia in Sardegna e capire il motivo per cui risultassero inferiori alla media nazionale. Non senza timori accettai la proposta e mi dedicai alla raccolta di lavori sulla malattia consultando l'Index Medico presso il Microcitemico di Cagliari. A questa documentazione affiancai la pratica costante dei test sul sudore che venivano richiesti nel reparto.

I mesi passavano, ma la ricerca non approdava a nulla poiché i test continuavano a risultare negativi. Lo sconforto che spesso mi accompagnava, scomparve in occasione della lettura di uno studio¹ sui casi di una forma di f.c che si esprimeva solo a livello cutaneo con disidratazione ipok importante. Fu allora che tutto mi apparve più chiaro, mi ricordai improvvisamente di Rossella, la bambina che con la madre, dalla fredda Germania, era rientrata in Sardegna e che, in un giorno di sole e di mare, era entrata in coma ipok.

A questo ricordo aggiungi ciò che mia madre mi disse in occasione di una visita al cimitero monumentale della città di Cagliari. Mi raccontò che negli anni '50 molti bambini morivano oltre che per la polio, anche per le gastroenteriti e disidratazioni, appunto per questo, nel cimitero vi era una zona dedicata proprio a questi piccoli defunti. La concomitanza di questi aspetti mi fece supporre che, a causa del clima caldo della Sardegna, la f.c nei bimbi si esprimesse con la disidratazione ancor prima di evidenziarsi con i sintomi bronchiali e intestinali, comportando così una morte assai precoce.

Di conseguenza mi venne da pensare che fosse proprio questo motivo ad aver indotto a credere che in Sardegna ci fosse una scarsa incidenza della malattia FC rispetto ai valori nazionali. Erano solo deduzioni, ma mi spinsero a perseverare su questa tesi. Pertanto decisi di rimanere nel reparto soprattutto nel periodo estivo. Alla fine di luglio del 1983 ci fu un'ondata di caldo eccezionale, il reparto improvvisamente fu subissato di richieste di consulenza dalla Rianimazione per dei bimbi in coma. Erano tutti in ipok. I test del sudore misero in evidenza la F.C, inoltre le anamnesi di alcuni dei pazienti, riportavano di precedenti ricoveri per bronchiti e broncopolmoniti non definite. Ritornò nel reparto anche Rossella, non era entrata in coma, ma stava molto male e tutto per me si fece più chiaro. Nonostante il professore sostenesse che la bambina, non avendo avuto problemi bronchiali e intestinali, non poteva avere la F.C, la sottoposi ugualmente al test del sudore. Il risultato fu sempre positivo. Giunsi alla conclusione che in Germania la bambina era stata sempre bene per via del clima freddo, ma arrivata in Sardegna la FC si era espressa anche se solo a livello cutaneo.

Per poter stare bene consigliamo alla madre di tenere la bimba in luoghi freschi e di seguire una dieta a base di alimenti ricchi di potassio. Dopo 7/8 anni da quando avevo terminato il tirocinio in ospedale e facevo il pediatra di base, il Professore mi chiamò chiedendomi di rintracciare Rossella che durante tutti quegli anni non era più tornata in ospedale per i controlli e non si sapeva che cosa le fosse nel frattempo accaduto.

Era importante ritrovarla perché con lo sviluppo che la genetica aveva avuto in quegli anni, si potevano fare dei test genetici sulla f.c. Riuscii a rintracciarla, si era fatta una bella ragazza. Mi disse che frequentava l'Università e che aveva una vita normale anche perché aveva seguito i miei consigli, ovvero di frequentare ambienti freschi d'estate, di andare al mare la mattina presto e di mangiare alimenti ricchi di potassio. La genetica ci rivelò che Rossella aveva una mutazione della F.C solo a livello cutaneo.

Questo è il mio caso indimenticabile che ha segnato in modo significativo non solo il mio periodo di tirocinio, ma la mia professione di pediatra perché mi ha insegnato, aldilà della specificità del caso, la strada che va sempre seguita, ovvero quella di osservare il paziente non solo nella sua specificità di malato, ma all'interno di un contesto più ampio e poliedrico quale è la storia e l'ambiente di provenienza e di non desistere nel ricercare le cause di un fenomeno anche se queste alle volte ci appaiono impossibili o improbabili.

Bibliografia

1. Beckerman RC, Taussig LM. Hypoelectrolytemia and metabolic alkalosis in infants with cystic fibrosis. *Pediatrics*. 1979;63(4):580-3.

Dita troncate... in silenzio

Isabella Giuseppin

Pediatra di famiglia, Portogruaro (Venezia)

Il turnover sul territorio di pediatri è rapidissimo, c'è chi arriva, chi sta lì un anno, si sposta, si avvicina a casa, e i pazienti si trovano a cambiare pediatra anche 4 volte. Arrivo ad Eraclea nel novembre 2021, 1200 pazienti, tutti nuovi, tutti da conoscere, tutti che vogliono farsi conoscere, vogliono tutto e subito, nessuna cartella precedente, e io sono sola. A Gennaio 2022 arriva una signora con ragazzina di 11 anni che si presenta come la madre, molto pacata, educata, dicendo che la figlia viene isolata a scuola perché introversa e taciturna. Ragazzina di 11 anni, smunta, triste, prepubere, con le occhiaie, la visito, le prescrivo esami ematici perché secca secca, triste, penso all'organicità (celiachia? tiroidite?). Non dice una parola, non risponde alle domande poste direttamente, non fa un sorriso, sfugge lo sguardo, anche di fronte ai miei tentativi di strapparle un sorriso, chiedo se è sempre stata così e mi viene detto di sì.

Il suo silenzio mi turbava, mi ha tormentato per tutta la durata della visita, mi è sembrato un urlo, prescrivo esami e una valutazione presso l'ambulatorio della neuropsichiatria infantile, che fortunatamente avevo di fronte al mio ambulatorio dentro lo stesso stabile porta a porta. La collaborazione con la NPI due volte alla settimana, era una ricchezza per il mio ambulatorio, per il confronto continuo, e lo scambio di impressioni costante e il follow up dei pazienti.

Dalla storia emerge che la ragazza è rimasta orfana di madre da piccola, è sempre vissuta con i nonni in Romania e che ora il padre ha trovato una nuova compagna e ha portato la figlia a vivere con loro in Italia. Lui fa un lavoro che lo porta a stare lontano da casa anche per giorni interi, settimane e la ragazza sta a casa con la sua compagna. Alla richiesta di disegnare la sua famiglia la ragazza disegna in primo piano il padre, la compagna, la figlia di questa, il gatto. Lei si disegna piccolina, rispetto agli altri che spiccano in primo piano, dietro al gatto. L'ho vista dopo qualche mese una volta al supermercato di domenica dentro il carrello della spesa, a 11 anni, tutta rannicchiata, mentre il padre spingeva il carrello, e si guardava attorno distratto. Mi faccio coraggio, e mi avvicino, perché capisco che le dinamiche familiari sono difficili. Mi disse di essere tornato a casa dopo l'ennesima lunga trasferta fuori di casa, lei guardava il telefonino dentro il carrello della spesa, sembrava volesse farsi spingere come si fa con i passeggini dei bambini piccoli, che necessitano di essere accuditi, considerati, e mi si raggelava il sangue. Vorrei portarla a casa con me. Cerco di essere accogliente, empatica, affettuosa, lì dentro al Supermercato, dico a lui che cerchi di essere affettuoso, presente quando è a casa. E mi confronto con la psicologa della NPI che la vede.

Passa un po' di tempo, arriva luglio 2023 e la vedo per un'erisipela gamba sx che non risponderà alla terapia antibiotica per os e necessiterà ricovero per avvio di terapia antibiotica iniettiva.



La compagna del padre mi aggiorna e mi manda le foto di lei nel letto dell'ospedale. La vedo sorridente per la prima volta, e la cosa mi turba, e mi confronto con la collega neuropsichiatra ancora una volta.

A settembre 2023, dopo 2 mesi dal ricovero, riprende la scuola e la matrigna un giorno mi chiama e mi dice se posso farle una impegnativa per una visita di chirurgia plastica ricostruttiva. “Perché???” dico io...

“Perché c'è stata un'amputazione di un dito”. Mi viene un colpo.

“Cosa è successo?” “Un giorno che era

a casa con il padre, che era sempre via durante la settimana per motivi di lavoro, si è amputata la falange IV dito mano sx, con la zanzariera della sua camera. Sono andati in pronto soccorso, è stata inviata a Padova in chirurgia plastica e sono state prescritte delle medicazioni che faceva a Padova dal chirurgo plastico stesso. Sentita da me telefonicamente la chirurgia plastica poi le hanno assicurato medicazioni sempre con la stessa dottoressa. La faccio venire in ambulatorio e la vedo felice, e questa volta il turbamento diventa inquietudine e paura. La rivedo ogni 2 gg e la vedo entrare in ambulatorio tutte le volte felice, sorridente. Da allora è passato un anno e mezzo il cammino è stato lungo, difficile, segnali ce n'erano stati tanti, ora è stata adottata dalla matrigna, ha cambiato scuola e la vedo sorridente nel mio studio, anche se sta bene, ma mi resta sempre un senso di inquietudine e di paura quando la sento e la vedo.

Facciamo le PAPPE!

Katrin Caiazza¹, Laura Timpone², Antonio Prisco³

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Salerno

²UOC Pediatria, AOU San Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona, Salerno

³UOC Pediatria, PO Santa Maria della Pietà, Nola. Scuola di Specializzazione in Dermatologia, Università degli Studi Federico II di Napoli

A., un ragazzino di 10 anni, è giunto presso il PS Pediatrico del Ruggi nel Maggio 2024 per una improvvisa eruzione petecchiale diffusa su tutto il corpo.

La madre riferiva rialzo febbrile dalla sera precedente con TC max 38°C per cui eseguiva tampone faringeo per SBEGA con esito positivo.

Ad una prima valutazione, la cute appariva rosea in presenza di un rash petecchiale diffuso specialmente in zona sovrapubica, tronco, cavo ascellare, collo, radici degli arti e tra le dita di mani e piedi, confluyente, non pruriginoso, che non sbiadiva alla digitopressione e lievemente rilevato (Figure 1,2,3).

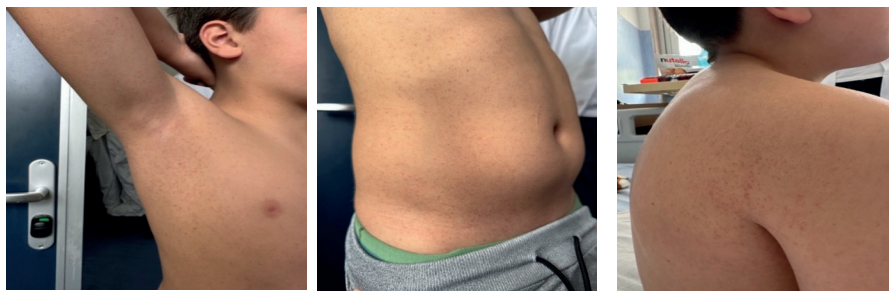


Figure 1,2,3.

Il ragazzo presentava inoltre orofaringe iperemico senza essudato, addome trattabile e non dolente alla palpazione superficiale e profonda, attività cardiorespiratoria regolare, linfadenopatia laterocervicale duroelastica, FC 100 bpm, FR 20 apm, P.A. 120/60 mmHg.

Gli esami di laboratorio rilevavano la presenza di leucopenia (GB 3000 cellule/mm³) con il 70% neutrofilo, alcuni linfociti attivati e rari monociti, piastrine 200.000/mm³, Hb 12,6 g/dl; PCR, profilo coagulativo, indici di funzionalità epatica e renale, striscio periferico, immunofenotipo ed esame delle urine erano nei limiti della norma.

Per via del tampone positivo per SBEGA, si decideva di iniziare una terapia antibiotica con Amoxicillina. Nel sospetto di un esantema virale non correlato allo streptococco, proseguivamo l'iter diagnostico con esami di approfondimento microbiologico eseguendo un tampone naso-faringeo alla ricerca di virus e batteri atipici, sierologia per EBV e CMV e ricerca del Parvovirus DNA su sangue nel sospetto di una capillarite in corso di infezione da Parvovirus.

Gli esami eseguiti hanno mostrato negatività per IgM EBV/CMV, ma hanno rilevato una forte positività del PARVOVIRUS B-19 DNA (>25.000.000 copie/ml) confermando il nostro sospetto di eruzione purpurica-petecchiale associata al Parvovi-

rusB-19” (PAPPE), ossia una eruzione focale o generalizzata papulo-purpurea e/o petecchiale accompagnata da febbre, artro-mialgia e linfadenopatia, con distribuzione per lo più acrale; solitamente preceduta, accompagnata o seguita da enantema e/o esantema. Nei bambini, oltre la metà delle infezioni da Parvovirus B-19 è asintomatica, ma sono stati riconosciuti diversi esantemi ben caratterizzati, oltre il classico megaloteritema infettivo.

Negli ultimi due decenni sono aumentate le segnalazioni che descrivono eruzioni purpuriche-petecchiali legate all’infezione da B19V.

L’eruzione emorragica è più frequente nei bambini in età scolare (nessun paziente di età inferiore ai 2 anni) e nei maschi. Le manifestazioni cutanee purpurico-petecchiali, pur coinvolgendo il tronco in circa la metà dei casi, sono più frequentemente distribuite alle estremità e alle radici degli arti. La febbre e altri sintomi sistemici sono associati all’eruzione cutanea in circa il 75% dei pazienti e gli esami di laboratorio possono mostrare leucopenia o, meno frequentemente, trombocitopenia. L’esantema purpurico-petecchiale è strettamente correlato alla fase viremica dell’infezione primaria da B19V, e si differenzia dall’eritema infettivo classico della V malattia, che può invece essere considerata una manifestazione post-viremica dell’infezione da Parvovirus. Questi soggetti sono, quindi, contagiosi durante il periodo dell’eruzione cutanea.

Un’altra manifestazione meno nota è la “sindrome purpurica papulare a guanti e calzini”, clinicamente caratterizzata da edema acuto pruriginoso e doloroso ed eritema localizzato alle estremità superiori e inferiori in una distribuzione caratteristica a guanti e calze; associata sia a febbre che a enantema polimorfo, inclusa l’ulcerazione della mucosa. La patogenesi dei sintomi cutanei ed extracutanei non è ancora chiara. Il Parvo-B19V DNA è stato rilevato nelle cellule epiteliali dei dotti e delle ghiandole sudoripare, in relazione al riscontro patologico di un infiltrato linfocitario perivascolare e all’evidenza di uno stravasamento eritrocitario.

In altri casi, l’immunofluorescenza diretta ha rivelato depositi granulari di componenti IgM e C3 nelle pareti dei vasi cutanei, suggerendo una reazione vascolare a fattori antigenici scatenanti.

Per la conferma diagnostica, soprattutto nelle presentazioni atipiche, il rilevamento dell’anticorpo anti-B19 IgM nel siero è l’esame di prima scelta. Alcuni autori hanno studiato la presenza di Parvovirus B19 DNA nel siero e nella cute mediante PCR.



N. Perez et al. Journal of clinical Virology 44(2009)167-9



Figure. A photograph revealing the petechial rash on the extremities (a), that was sharply demarcated on the ankles (b) in a 6-year-old child.

Questo test potrebbe essere utile per rilevare il virus durante la fase precoce della malattia, quando gli anticorpi IgM non sono ancora presenti.

La biopsia cutanea non è rilevante per la diagnosi e di solito non viene eseguita. Nei pochi casi in cui è stato prelevato un campione biotico, i risultati istopatologici erano aspecifici e consistevano in una dermatite dell'interfaccia con lieve degenerazione vacuolare alla giunzione dermoepidermica e un infiltrato infiammatorio perivascolare superficiale principalmente linfocitario e numerosi eritrociti extravasali.

Il trattamento è sintomatico, poiché l'eruzione cutanea si attenua spontaneamente in 1 o 2 settimane.

La PAPPE va in diagnosi differenziale con traumi, sepsi meningococcica, infezioni virali, scarlattina, patologie ematologiche come leucemie e linfomi, CID, trombocitopenia immune e Porpora di Schonlein Henoch.

Take home messages

La revisione della letteratura recente indica che le manifestazioni cutanee emorragiche associate al Parvovirus B19V sono molto più frequenti di quanto generalmente apprezzato. La diagnosi precoce dell'infezione da B19V è essenziale per evitare diagnosi errate, con il rischio di sottoporre il paziente a inutili ricoveri ed esami.

La ricerca del ParvoB19 DNA dovrebbe essere preso in considerazione nell'iter iniziale di qualsiasi paziente che presenti un'eruzione petecchiale/purpurica di origine poco chiara e condizioni generali buone.

Bibliografia

- Parez N, Dehée A, Michel Y, et al. Papular-purpuric gloves and socks syndrome associated with B19V infection in a 6-year-old child. *J Clin Virol* 2009;44(2):167-9. doi: 10.1016/j.jcv.2008.11.013.
- Huerta-Brogeras M, Avilés Izquierdo JA, et al. Petechial exanthem in "bathing trunk" distribution caused by parvovirus B19 infection. *Pediatr Dermatol* 2005;22(5):430-3. doi: 10.1111/j.1525-1470.2005.00109.x.
- Chinsky JM, Kalyani RR. Fever and petechial rash associated with parvovirus B19 infection. *Clin Pediatr (Phila)* 2006;45(3):275-80. doi: 10.1177/000992280604500312.

L'artrite di Gabriele

Lara Colussi

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Gabriele è un bambino di 4 anni affetto da diabete mellito di tipo I, portatore di microinfusore, e celiachia che giungeva presso il nostro Pronto Soccorso per recente comparsa di tumefazioni articolari. Negli ultimi giorni il bambino appariva più irritabile e inappetente, sempre apiretico, con tendenza a rimanere fermo e rifiuto della deambulazione. Ben presto ha iniziato a lamentare dolore inizialmente localizzato all'inguine destro, poi agli arti inferiori, associato a tumefazione a carico di entrambe le mani. Alla visita si presentava instabile nella marcia, con dolori diffusi agli arti inferiori e superiori, piedi e mani che apparivano tumefatte, specialmente in corrispondenza delle falangi prossimali delle dita. Alla valutazione reumatologica, in associazione alla dattilite, si evidenziava un'artrite della caviglia e di ginocchio sinistro. Obiettività cardio-toracica e addominale nella norma, con cute indenne. Agli esami ematici si evidenziava un lieve movimento delle transaminasi (AST 128 U/L, ALT 37 U/L, GGT 28 U/L), mentre l'esame urine era nella norma. A completamento veniva eseguita valutazione cardiologica con ecocardiografia, che escludeva una cardite (peraltro il TAS era negativo).

Veniva avviata terapia antidolorifica fissa con miglioramento dei sintomi. L'esordio acuto, la breve durata e il dolore marcato alle articolazioni suggeriva un'origine virale dell'artrite, confermata dal riscontro di una sierologia positiva per Parvovirus B19 (IgM e IgG positive come da infezione recente). A posteriori la mamma ci ha riferito che tre settimane prima il bambino aveva presentato un'eruzione cutanea suggestiva di quinta malattia.

L'infezione da Parvovirus B19 nei bambini può determinare uno spettro di quadri clinici, il più delle volte paucisintomatici, ma talvolta anche più complessi e di difficile interpretazione. Il quadro clinico più comune dell'infezione da Parvovirus B19 nel paziente immunocompetente è il megaloeritema infettivo. Ciononostante, in alcuni casi l'infezione può essere responsabile di quadri clinici più complessi e di difficile interpretazione, che però è importante saper conoscere e riconoscere per evitare errori e ritardi diagnostici. La presenza di dattilite, di artrite acuta delle grandi articolazioni (caviglia e ginocchio) e sintomi dolorosi diffusi rappresentano segni chiave dell'artrite associata a infezioni virali, che talvolta possono simulare un'artrite infiammatoria autoimmune. Per cui davanti a quadri clinici non capiti, con elementi di sospetto per infezione virale, è consigliabile richiedere la sierologia per Parvovirus B19, perché riconoscere l'artrite virale come manifestazione post-infettiva, consente di evitare trattamenti inappropriati. Nel caso di Gabriele, il riconoscimento tempestivo e la terapia sintomatica adeguata hanno portato a un rapido miglioramento della sintomatologia.

Faccia di bronzo

Vincenzo Maria Bruno¹, Alia Zerbato¹, Margherita Rosa², Paolo Siani²

¹UOC Pediatria Ospedale Santobono AORN Santobono Pausilipon, Napoli

²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi Federico II Napoli

L'insufficienza surrenalica è un'evenienza relativamente rara di età pediatrica, ma potenzialmente letale. Le manifestazioni cliniche sono spesso aspecifiche e perciò il sospetto clinico e la diagnosi possono non essere posti precocemente, determinando così un'emergenza medica caratterizzata da crisi surrenalica acuta ed arresto cardiocircolatorio.

Vi presentiamo il caso di Anna.

Anna è una ragazza di 11 anni che giungeva presso il PS della nostra struttura, per inappetenza e riscontro di ipoglicemia ad esami ematochimici praticati sotto consiglio del curante per tale inappetenza. La ragazza manifestava tale sintomatologia da circa 3 mesi, essendo seguita dalla neuropsichiatria della nostra struttura per DCA, a livello territoriale tale inappetenza era stata inizialmente etichettata come sintomo associato alla sua patologia neuropsichiatrica.

In anamnesi patologica aveva effettuato nei tre anni precedenti due ricoveri per disidratazione in corso di gastroenterite con riscontro di ipoglicemia con chetonuria non ulteriormente indagata. Presentava inoltre epigastralgia e disfagia che erano state ascritte alla problematica NPI, un esofagogramma era risultato nella norma.

All'ingresso in reparto la piccola appariva in buone condizioni cliniche generali ad eccezione di colorito cutaneo bronzino maggiormente evidente alle superficie estensorie di gomiti e ginocchia. I parametri vitali risultavano nella norma per età. Il BMI al di sotto del 5°. Praticava esami ematochimici con riscontro di glicemia al di sotto del range di riferimento (41 mg/dl). Considerati i dati clinici e laboratoristici, veniva posto quindi il sospetto di insufficienza corticosurrenalica. Praticava pertanto profilo surrenalico con riscontro di: cortisolo 2.78 ug/dL (4.80-19.50); ACTH 734.00 pg/ml (7.20-30), tali risultati venivano confermati da successivi prelievi praticati in occasione della degenza. Si poneva quindi diagnosi di insufficienza surrenalica primitiva. L'insufficienza surrenalica primitiva è una patologia, caratterizzata da alterazioni primitivamente surrenaliche che si manifestano a livello laboratoristico con aumento della secrezione di ACTH ipotalamico e ridotto cortisolo circolante. A completamento diagnostico praticava pertanto esami di approfondimento volti a comprendere una possibile etiologia della sua insufficienza surrenalica (congenita vs acquisita). Un profilo ormonale completo con ormoni surrenalici risultava essere nel range di riferimento, consentendo quindi di escludere la diagnosi di Iperplasia surrenalica congenita. Gli anticorpi anti-surrene risultavano essere negativi, consentendo quindi di escludere genesi autoimmune. Ha praticato inoltre ecografia e risonanza magnetica dell'addome che hanno mostrato una normale anatomia e vascolarizzazione della

ghiandola. Nel sospetto di un possibile substrato genetico, ha praticato infine esame NGS per *Adrenal insufficiency* ed esame CGH-array a media risoluzione che risultano essere tutt'ora in corso di refertazione.

Anna è stata posta dunque in terapia sostitutiva con idrocortisone con risoluzione dell'astenia ed assenza di ulteriori episodi di ipoglicemia. Tre mesi dopo l'inizio della terapia sostitutiva, Anna appare in buone condizioni cliniche generali, vi è stato quindi un miglioramento dell'appetito con incremento ponderale, nonché del BMI ed un miglioramento del tono dell'umore. Per il pediatra ambulatoriale, la cui giornata è dedicata appare dunque necessario dinnanzi ad un sintomo o segno caratteristico di insufficienza surrenalica, come può essere l'ipoglicemia, associata nel nostro caso ad iperpigmentazione cutanea, anche di alterazioni degli elettroliti procedere con analisi dell'asse ipotalamo-ipofisi-surrene. Ciò consente quindi una diagnosi tempestiva scongiurando pertanto possibili crisi surrenaliche caratterizzate da gravi squilibri elettrolitici, ipoglicemia, shock e coma, che portano ad eventi potenzialmente letali se non trattati in maniera adeguata. La particolarità di tale caso clinico risiede quindi nella presentazione clinica sfumata dell'insufficienza surrenalica. Se l'inappetenza e colorazione bronzina fossero state inizialmente indagate in maniera adeguata, non vi sarebbe stato un ritardo diagnostico di circa 3 mesi e la piccola Anna avrebbe beneficiato in maniera tempestiva della terapia sostitutiva.

Una ragazza di grande peso

Chiara Prinster

Pediatra di famiglia, Segrate (Milano)

Da fine 2022 mi sono trasferita in questo nuovo ambito e ho acquisito molto nuovi pazienti, tra i quali una famiglia di origine cinese composta da due ragazze rispettivamente di 14 e 12 anni e da un ragazzino di 7 anni. Nel febbraio scorso la madre mi chiama e chiede una visita per il piccolo, che si rivela poi avere una banale patologia intercorrente. Durante la visita scopro che in famiglia ci sono anche le due sorelle maggiori e decidiamo di fissare un controllo di crescita anche per loro.

Non esiste documentazione precedente e quindi non posso verificare l'andamento della loro curva di crescita. La ragazza di 12 anni ha peso e altezza adeguati all'età, mentre M, la maggiore risulta avere un importante eccesso ponderale con BMI di 32.54, aspetto vagamente cushingoide e accenno ad *Acanthosis nigricans*. Anche la pressione arteriosa risulta borderline. M. frequenta la terza media, non pratica sport, ha uno stile di vita decisamente sedentario e un'alimentazione abbondante, ricca in carboidrati e grassi saturi. Dice però di sentirsi bene e di non aver alcun disturbo da riferire. Decido di prescrivere esami ematochimici e visita cardiologica da effettuare in tempi brevi e invito la mamma a richiamarmi con gli esiti. A distanza di un mese, non avendo notizie, decido di ricontattare la famiglia. La madre dice di aver appena ritirato gli esami e di essere stata in procinto di portarmeli (!!) Viene in giornata e appena leggo gli esiti ho un sussulto:

GLUCOSIO	211 mg/dl
INSULINA	37.6 microU/ml
COLESTEROLO tot	245 mg/dl
COLESTEROLO LDL	159 mg/dl
TRIGLICERIDI	188 mg/dl
AST 88 U/L ALT	118 U/L
GLICOSURIA	+++

Altri esami ormonali nella norma.

Visita con ECG ed ecocardiogramma normali. Chiedo ad M. se ha più sete del solito o se deve andare più spesso a urinare anche di notte, ma lei continuava a dire di non avere alcun disturbo. Contatto subito il Centro di Endocrinologia Pediatrica di riferimento, che programma ricovero per il giorno successivo. Gli esami confermano l'esordio di diabete mellito di tipo II e viene impostata terapia con metformina, dieta e attività sportiva regolare, con controlli ravvicinati. All'ecografia addome si evidenziava un'importante steatosi epatica. Credo che non dimenticherò mai questo caso per l'assoluta casualità con cui ho visitato M: se non avessi visto il fratello minore probabilmente i genitori non avrebbero pensato a farle fare una visita di controllo. La sua obesità, che non sappiamo da quanto durava, non li aveva mai preoccupati. Inoltre si è trattato della prima sindrome metabolica che mi è capitato di vedere.

Colpa del papà...

Gianluca Tornese

Endocrinologia, Diabetologia e altre malattie del metabolismo IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Conosco Nino quando ha 14 mesi, inviato dai colleghi della neonatologia perché cresce poco. Lui è nato prematuro (31+6 SG) ma con lunghezza, peso e circonferenza cranica adeguati. Alla prima visita endocrinologica è molto piccolo (lunghezza 69.5 cm, cioè -3.26 deviazioni standard sotto la media). Il suo bersaglio genetico non è alto (165.3 cm, pari a -1.81 DS, 3° ct), ma tutta la famiglia materna (di origine sarda) viene riferita come “piccolina”: la mamma è 154 cm (-1.47 DS), il nonno materno viene riferito come più basso di lei.

Fa esami ematici per scarsa crescita, incluso test da stimolo con arginina per ormone della crescita, e tutto risulta normale.

Nel sospetto di una bassa statura genetica (autosomica dominante), viene richiesta una consulenza genetica che invia SNParray (negativi), poi pannello per geni del panipopituitarismo (negativo) e MPLA per SHOX (negativo).

A 5 anni e mezzo, siccome la crescita va sempre peggio, viene richiesta autorizzazione alla commissione regionale per l'utilizzo dell'ormone della crescita pur in presenza di test da stimolo normali.

Nel frattempo il volto diventa sempre più peculiare: forma triangolare, epicanto bilaterale, radice nasale ampia, solco alla columella, punta nasale ampia, narici anteverse, filtro ben disegnato, bocca ampia, incisivi ampi, con plica ai capezzoli, lieve lassità articolare, soprattutto agli arti superiori.

Si richiede pertanto una rivalutazione ai genetisti che decidono di avviare esoma clinico con riscontro di mutazione nel gene IHH... ereditata dal papà!

In realtà il papà non era stato mai preso in considerazione, visto che Nino veniva sempre in visita con la mamma e che si insisteva molto sulla bassa statura nella famiglia materna.

Quando il papà viene finalmente in visita, si vede che in realtà è lui ad avere una statura al limite delle -2 DS (164.6 cm, -1.92 DS) con una netta sproporzione tronco/arti, mani tozze con dita corte. Anche il nonno paterno in realtà ha una bassa statura!

Con l'ormone della crescita Nino cresce molto bene e passa dalle -3.18 DS alle -1.59 DS (3-10°ct) a circa 10 anni, con un'età ossea ancora di 8 anni e un'ottima prognosi strutturale, così come noto nei casi di bassa statura dovuti a mutazioni del gene IHH.

Il gene IHH codifica per un fattore paracrino della cartilagine di accrescimento e, in forma dominante, è responsabile dell'1.6% delle basse stature “idiopatiche” con statura che varia tra le -4.4 e le -0.8 DS, e con buona risposta alla terapia con ormone della crescita (+0.6 DS in 1 anno di trattamento).

Take home message

Sempre misurare (e guardare) entrambi i genitori, pensare alla genetica nei casi di bassa statura familiare, alcune mutazioni genetiche rispondono bene all'ormone della crescita anche se non c'entrano nulla con la sua produzione!

Un bambino molto carrarino

Daniela Codrich

Dip. di Chirurgia Pediatrica, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Athena è una bambina c di 6 anni e mezzo con una storia di stipsi dall’età di 3 mesi, in allattamento esclusivo al seno. Nessun problema prenatale, un cugino con malformazione anoretale bassa (fistola perineale), ha meconiato in prima giornata. Dall’età di 8 mesi ha sempre assunto macrogol a dosi variabili.

All’età di due anni screening completo per celiachia negativo, grassi ed elastasi fecali nella norma. Esami obiettivi sempre nella norma, addome sempre trattabile, continua macrogol, con il quale i genitori più o meno gestiscono le evacuazioni, ma la stipsi persiste.

Mai feci esplosive, non storia di infezioni addominali gravi tipo enterocoliti. All’età di 4 anni rivalutata e indicata la continuazione del macrogol.

All’età di 5 anni esegue ecografia addome completo che risulta nella norma a parte presenza di megareto, esegue dosaggi di ALT AST, emocromo e ripete screening per celiachia che risultano nella norma. Viene continuato il macrogol a 1,5 g/kg, ma persiste la storia di stipsi, con encopresi e soiling. I genitori fanno molto il confronto con la sorellina minore di 2 anni e mezzo che “come la metti sul water la fa, mentre Athena spinge e si sforza e non riesce a farla”.

A luglio 2024 un RX addome vede un’importante coprostasi (Figura 1) e sulla



Figura 1.

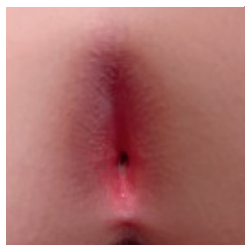


Figura 2.

base di questo esame viene inviata al chirurgo per washout e biopsie rettali nel sospetto di malattia di Hirschsprung corto. Quando viene portata in sala ci si accorge che l’ano non è normale, ma è un ano tipo *funnel shaped anus*, (Figura 2) che è stenotico (passa a stento un Nelaton ch 14).

È presente inoltre un setto vaginale. Si esegue stimolazione per verificare la centratura del complesso muscolare, che risulta normale; si esegue washout per quanto possibile e non si eseguono le biopsie rettali per impossibilità di accedere al canale anale.

E la mamma poi dice: “Infatti, dottoressa, faceva sempre la cacca come un lungo nastro...”

La diagnosi è quindi di stenosi anale, che deve sempre far sospettare l’associazione di Carrarino (malformazione anoretale, massa presacrale, alterazioni del sacro). Viene quindi programmata una RMN pelvica che conferma la massa presacrale, le alterazioni del sacrococcige, la presenza di un midollo ancorato e un megareto (Figura 3).

La bambina è stata quindi sottoposta a colostomia temporanea di protezione, asportazione del teratoma presac-

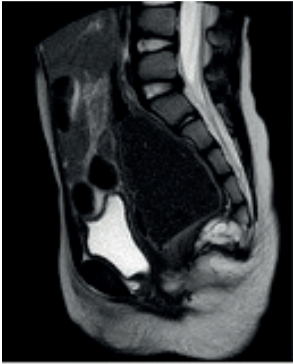


Figura 3.

cratale, anoretto plastica posteriore. In attesa di consulenza genetica e di valutazione NCH per il midollo ancorato.

In conclusione il **take home message** è...
se abbiamo una stipsi ostinata:

1. chiedere sempre COME scarica;
2. guardare sempre l'ano (non dico toccare, ma almeno guardare!);
3. attenzione che il macrogol non finisca col diventare una merda che confonda la merda!!!

Nuove frontiere

Isabella Giuseppin

Pediatra di famiglia, Portogruaro (Venezia)

Mamme con la Turner? Impossibile! ... ma impossibile veramente?

La sindrome di Turner (ST) è una delle più frequenti sindromi cromosomiche ed è legata a monosomia parziale o totale di uno dei due cromosomi X, (45,X0), la prevalenza oggi è di 1/2.000-1/2.500 neonati di sesso femminile. È caratterizzata da deficit di crescita staturale, con bassa statura definitiva (in media 145-150 cm) ed amenorrea primaria (sterilità) come conseguenza dell'involutione delle ovaie (disgenesia gonadica), come ha sempre detto l'endocrinologo del Burlo: "Si assomigliano tutte, imparavi a riconoscerle a colpo d'occhio per i dismorfismi facciali". Da specializzando una volta incontrammo io e l'endocrinologo insieme, una sindrome di Turner (ST) nel negozio Mediaword, e lui, l'endocrinologo mi ha detto "Guarda, eccola, la vedi? Anche quella è una Turner, vedi come assomiglia alle nostre? Chissà quando arriverà da me... "E io a lui "Andiamo a dirglielo! "E lui: "eh sì...brava! Cosa dovremmo fare andare lì e dirle piacere sono il dottor, insieme alla dottoressa... volevamo dirle che lei ha la sindrome di Turner, e che la aspettiamo nel nostro ambulatorio?" Così succedeva 25 anni fa. Nel mio Nelson di allora la frequenza alla nascita di Sindromi di Turner (ST) era 1:4000, ora c'è la diagnosi prenatale che identifica molti più casi. Nella forma classica 45X0, possono essere presenti anomalie renali (rene a ferro di cavallo, duplicazione totale o parziale del sistema collettore) ed anomalie cardiache nel 15% al 50% dei casi (valvola aortica bicuspidale, coartazione dell'aorta, stenosi della valvola aortica e prollasso della valvola mitrale, dissezione aortica), anomalie scheletriche. I soggetti con ST hanno un rischio aumentato di sviluppare ipoacusia, diverse malattie autoimmunitarie (patologie tiroidee e celiachia) e diabete mellito tipo 2 associato ad obesità nell'età adulta. La ST di norma non si associa a ritardo mentale, ma, sia pur raramente, è stata riportata difficoltà di apprendimento.

Queste sono le sindromi di Turner (ST) classiche che mi affascinavano in ambulatorio endocrinologico. Ora 25 anni dopo è arrivata Debora, la mia Turner, indimenticabile. Debora ha un mosaicismismo (diagnosi prenatale con cariotipo 45X0, 47XXX, il 3-4 % delle Sindromi di Turner (ST) ha questo cariotipo). Ha genitori con cariotipo normale, tre fratelli, è sempre stata bene, non malformazioni maggiori cardiache o renali, non patologia tiroidea o celiachia. All'ecografia utero e ovaie normoconformate. Crescita staturale sul 25-50°centile, senza GH, menarca a 10 anni (!), cicli regolari per ritmo, irregolari per durata e quantità. Angela ha 12 anni, è una ragazzina felice, viene proposto ai genitori la PMA, perché il rischio di menopausa precoce (POI= insufficienza ovarica prematura) è elevato, spia ne sono i cicli irregolari per durata e quantità che ha e un basso livello di AMH (0.23 ng/ml <2 DS). Dalla letteratura emerge quanto difficile sia da quantificare questo rischio di menopausa precoce in questi mosaici per la ST, i genitori rifiutano, perché la ve-

dono ancora come una bambina, è troppo presto per loro pensarci.

È giusto rinunciare a priori a 12 anni alla maternità?

Il declino degli ovociti nella ST classica si ha già nella vita fetale, la pubertà spontanea si ha nel 5-10% delle Sindromi di Turner classiche, e la gravidanza spontanea nel 2-10%, e le complicanze in gravidanza nella ST classica sono l'ipertensione, complicanze cardiovascolari (es. si ha un rischio 3x> di avere la dissezione aortica, rispetto alla popolazione generale, e con mortalità da dissezione aortica pari a 2:1000). Il mosaicismo 45X0, 47XXX, ha un fenotipo "mild", che si correla con statura finale più alta (grazie al triplo XXX), con la pubertà spontanea nel 83% dei casi, menarca nel 57-67% dei casi. Sono riportati spesso problemi di fertilità, anche se in giovanissima età, ci sono in letteratura in questo mosaicismo per ST gravidanze spontanee con esito favorevole nel 70% casi. Sono riportate in questo mosaicismo in misura minore rispetto alla Turner classica (45X0), anomalie cardiovascolari e renali (<5%), scheletriche (<4%), come la ragazza del nostro caso che non ha nulla di tutto questo, quindi il rischio di andare incontro ad una gravidanza complicata è ridotto. Nelle casistiche riportate l'insufficienza ovarica /menopausa precoce si hanno precocemente in media all'età di 28.5 anni+/- 3 anni, mentre l'età in cui è iniziata l'irregolarità mestruale è di 22,3 anni +/- 5 anni. L'irregolarità mestruale è indicativa di un declino della funzionalità ovarica. I livelli di AMH e la conta ecografica dei follicoli antrali ovarici (AFC) sono markers utili di riserva ovarica. Livello di AMH sotto il 5°centile (0.42 ng/ml) e AFC<4 indicano rischio aumentato di menopausa nei 7 anni successivi. L'età ideale per la crioconservazione del tessuto ovarico secondo certi autori è tra i 12-14 anni. La letteratura suggerisce che negli anni c'è stato un crescente interesse nella ricerca di preservazione della fedeltà nella ST. Si parla di vitrificazione degli ovociti e di crioconservazione del tessuto ovarico, come si fa nelle pazienti adolescenti oncologiche. Perché nelle oncologiche non facciamo fatica ad accettare la PMA a differenza che nelle sindromi di Turner? C'è un caso descritto in letteratura di trapianto di tessuto ovarico dalla madre alla figlia 15 enne con sindrome di Turner, quindi il vissuto varia da famiglia a famiglia, ma l'opportunità di poter sperare in una gravidanza, va dato secondo me.

Mi domando e vi domando è giusto coinvolgere l'adolescente da subito nella scelta? È giusto creare false aspettative o bisogna lasciare che la natura decida al posto nostro? È giusto imporre alla natura un decorso diverso da quello che è stato naturalmente pianificato? Pecca il medico di presunzione nel voler forzare la mano alla natura, consigliando la PMA in una ragazzina di 12 anni? È giusto fare la diagnosi o è preferibile farle scorazzare per Mediaword spensierate e felici? Forse anche la ragazza di allora 25 anni fa vista a Mediaword era un mosaicismo e non lo sapeva? Sapremmo riconoscerle a colpo d'occhio sempre le ST, ai bilanci di salute, nel nostro ambulatorio, anche se non abbiamo il cariotipo? E mi tormento, perché quando vedo Debora così sorridente con i suoi numerosi fratelli faccio fatica a credere che sarà felice di non poterne avere lei di figli suoi.

Bibliografia di riferimento

- Tang R, Lin L, Guo Z, Hou H, Yu Q. Ovarian reserve evaluation in a woman with 45,X/47,XXX mosaicism: A case report and a review of literature. *Mol Genet Genomic Med.* 2019 Jul;7(7):e00732. doi: 10.1002/mgg3.732
- Mavridi A, Ntali G, Theodora M, Stamatelopoulos K, Michala L. A Spontaneous Pregnancy in a Patient with Turner Syndrome with 45,X/47,XXX Mosaicism: A Case Report and Review of the Literature. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2018 Dec;31(6):651-654. doi: 10.1016/j.jpag.2018.07.005.
- Porcu E, Cipriani L, Damiano G. Reproductive health in Turner's syndrome: from puberty to pregnancy. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2023;14:1269009. doi: 10.3389/fendo.2023.1269009.
- El-Shawarby SA, Sharif F, Conway G, Serhal P, Davies M. Oocyte cryopreservation after controlled ovarian hyperstimulation in mosaic Turner syndrome: another fertility preservation option in a dedicated UK clinic. *BJOG* 2010;117(2):234-7. doi: 10.1111/j.1471-0528.2009.02422.x.
- Mhatre P, Mhatre J. Orthotopic ovarian transplant--review and three surgical techniques. *Pediatr Transplant.* 2006 Nov;10(7):782-7. doi: 10.1111/j.1399-3046.2006.00547.x.

Troppo sfiga per Anna

Massimo Ronconi

Pediatra di libera scelta, Castelgomberto (Vicenza)

Anna è una lattante di 6 mesi graziosa, tranquilla, sorridente, attiva, che però da settimane presenta appetito piuttosto scarso, inequivocabile deflessione della curva ponderale, e, solo più recentemente, febbre persistente inspiegata. Anamnesi Familiare: Madre 16 anni, sana; Padre originario del Kossovo 18 anni con patologia cardiaca non meglio precisata in follow-up: entrambi vivono in una casa-famiglia. Nonno paterno in terapia per ipertensione arteriosa. Una zia paterna: diabete gravidico. Due zii materni affetti da grave ritardo cognitivo; una zia materna autistica. Bisnonna materna affetta da distrofia Miotonica di tipo 2 (DM2). Non familiarità per patologie renali.

Anamnesi Fisiologica: unicogenita, nata a termine da parto eutocico dopo gravidanza normale; perinatalità nella norma; P.N.: 3540g.; PC alla dimissione: 3240g. Alvo e diuresi regolari. Anamnesi Patologica Remota: graduale deflessione della curva statura-ponderale: - 1 mese di vita: PC: 4400g. (50°-75°%ile), L: 57cm.: (75°-90°%ile); -3 mesi di vita: PC: 5200g. (25°-50°%ile), L: 63cm. (90°-97°%ile); -6 mesi di vita: PC: 5750g. (3°%ile), L: 67cm.: (50°-75°%ile). Tono, reattività e riflessi: brillanti.

Anamnesi Patologia Prossima: a cinque mesi di età comparsa di primo episodio febbrile (temp. max.:38,5°C.) della durata di circa sei giorni, senza particolare localizzazione; vengono eseguiti esami ematochimici di primo livello: sostanzialmente nei limiti (es. urine e coprocultura: negativi; urincocultura pos. per enterococco faecalis 300.000UFC/ml., ricerche virali su feci: Rotavirus positivo; GB 10.600/mmc. Hb 12,2g/dl., PTS 391.000/mmc.; PCR negativa, creatinina, ferro, ferritina, bilirubina tot. e diretta, AST, ALT, FT4, Vit.D, Ig.A: nella norma, Glicemia: 105mg/dl.

Dopo un secondo episodio febbrile di alcuni giorni, senza apparente localizzazione, persistendo la difficoltà di alimentazione e la continua deflessione della curva di crescita nonostante tutti gli sforzi nel favorire una corretta alimentazione orale, viene indirizzata a ricovero ospedaliero per ulteriori accertamenti in ambiente protetto.

All'ingresso discrete condizioni generali, esami di laboratorio e infettivologici normali, a parte importante ipernatremia (Na:153mmol./L.) ipocloremica (Cl:115mmol./L.), Osmolarità plasmatica: 351mOsm/L.; Osmolarità urinaria: 130mOsm/L., frazione di escrezione del Na+: 1,87%, con progressivo peggioramento nel corso del ricovero (Na: 172,5mmol./L.; Cl:131mmol./L.; K: 7,1mmol./L.; Ca2+: 1,43 mmol./L.), es. neurologico ed eco cerebrale normali. Il test con Desmopressina, permette di escludere il diabete insipido di tipo centrale; viene eseguito un prelievo per indagini genetiche, e ci si orienta verso una diagnosi di Diabete Insipido Nefrogenico (NDI).

Durante il ricovero, Anna si è sempre mantenuta in buone condizioni generali, con stabili parametri vitali. È stata dimessa in terapia con idroclorotiazide: 3+6 mg/die (pari a 1,4 mg/Kg/die sulla base del peso corporeo alla dimissione: 6450g.); assistenza domiciliare per gestione di sondino NG per alimentazione controllata secondo

programma dietistico; controlli nefrologici periodici e pediatrici costanti nel tempo.

Il Diabete insipido nefrogenico (NDI) è un raro disordine caratterizzato dall'incapacità, da parte del rene, di concentrare le urine a causa dell'insensibilità di alcune strutture renali, i tubuli, all'azione dell'ormone antidiuretico, noto anche come ADH o vasopressina. L'ADH è una sostanza prodotta dall'ipofisi con il compito di regolare, insieme al rene, l'equilibrio idrico dell'organismo. Il Diabete insipido nefrogenico, nel quale la secrezione di ADH è normale, si differenzia dal Diabete insipido centrale o ipofisario nel quale vi è un'alterata produzione ipofisaria dell'ormone. Il Diabete insipido nefrogenico può essere primario o idiopatico, legato ad alterazioni genetiche, oppure secondario ad altre malattie o all'uso di farmaci; può anche manifestarsi in condizioni fisiologiche, quali la gravidanza. La malattia è stata descritta per la prima volta dai dottori Williams ed Henry nel 1947. Il Diabete insipido nefrogenico idiopatico esordisce tipicamente entro il primo anno di vita. Le manifestazioni caratteristiche sono: poliuria, ovvero eccessiva produzione di urine, superiore ai 3 l al giorno; sete intensa per stimolazione dei centri che regolano il meccanismo della sete; necessità di bere in continuazione, o polidipsia. La malattia causa grave disidratazione, in particolare nei neonati e nei bambini piccoli che non riescono a provvedere da soli all'introduzione di liquidi, meno evidente nei più grandi e negli adulti. Se non tempestivamente reidratati, i pazienti vanno incontro a squilibri idro-elettrolitici che si manifestano con febbre, difficoltà ad alimentarsi, vomito, disturbi del sonno, irritabilità, stitichezza, rallentamento della crescita.

La malattia esordisce in età neonatale o nella prima infanzia. La prevalenza è circa 1-9/1.000.000. In Canada la stima di prevalenza più recente è di 8.8/1.000.000 di individui. Nelle forme X-linked si ha predilezione per il sesso maschile, mentre nelle forme autosomiche dominanti o recessive maschi e femmine sono colpiti in uguale misura. La malattia è genetica a trasmissione ereditaria, nel 90% dei casi legata al cromosoma X (X-linked). In questi casi il gene responsabile, che codifica per il recettore 2 della vasopressina, è situato sul cromosoma X in posizione 28 (Xq28). Il gene Xq28 attiva una cascata di eventi che culmina con l'espressione di canali per l'acqua sulla superficie delle cellule del rene. Ad oggi sono state identificate circa 220 mutazioni. Nel 10% dei casi la malattia è invece trasmessa con modalità autosomica: il gene responsabile, è localizzato precisamente sul cromosoma 12 (12q13.12), e codifica per un canale dell'acqua sensibile alla vasopressina, detto acquaporina 2. Ad oggi sono state identificate circa 40 mutazioni.

La Consulenza Genetica è pertanto raccomandata.

La forma X-linked colpisce solo o più severamente i maschi, che possiedono un unico cromosoma X, mentre le femmine presentano sintomi lievi o sono portatrici asintomatiche.

La forma correlata al gene che codifica per l'acquaporina 2 viene trasmessa, nel 9% dei casi, con modalità autosomica recessiva, ovvero servono entrambe le copie mutate del gene perché la malattia si manifesti; oppure con modalità autosomica dominante, nel restante 1% dei casi, cioè è sufficiente solo una copia alterata del gene perché si verifichi la malattia. La consulenza genetica prenatale e precon-

zionale è indicata per i consanguinei di un soggetto affetto. Nel caso in cui la mutazione sia nota, è possibile eseguire sia lo screening della famiglia, sia l'indagine prenatale tramite l'analisi molecolare su DNA estratto o da cellule di villo coriale alla 10°-12° settimana di gestazione, oppure su liquido amniotico alla 15°-17° settimana. Diagnosi si fa in presenza di poliuria, ipernatriemia, urine diluite (iperosmolarità plasmatica, iposmolarità urinaria).

Gli esami di laboratorio rivelano alti livelli di sodio nel sangue e urine molto diluite. Entra in Diagnosi Differenziale con affezioni che causano poliuria: diabete insipido centrale, diabete scompensato, malattie renali croniche e alcune forme psicogene di polidipsia. La diagnosi precoce ed una terapia mirata permettono una qualità di vita normale. La cura del Diabete insipido nefrogenico si basa sulla restrizione dietetica di sale e proteine, e sulla somministrazione di diuretici tiazidici, quali clortiazide e idroclortiazide che, in associazione, riducono poliuria e polidipsia di oltre il 50%; tale terapia richiede il monitoraggio periodico del potassio, e la sua eventuale supplementazione dietetica, o il ricorso ad un diuretico risparmiatore di potassio, quale l'amiloride. È necessario assicurare al paziente un adeguato apporto di liquidi, al fine di prevenire le complicanze urologiche a lungo termine ed evitare l'iperosmolarità ematica e il collasso. Fino a che non diventano autonomi, è indispensabile fornire ai più piccoli un supplemento di liquidi, acqua o succo di frutta, ogni 1-2 ore durante il giorno, ogni 3 durante la notte.

Sono in corso studi clinici per valutare, nelle forme X-linked, l'efficacia di alcuni farmaci in grado di attivare la cascata di eventi che culmina con l'espressione di canali per l'acqua sulla superficie delle cellule del dotto collettore, una struttura delle vie escrettrici renali.

Nei bambini e nei pazienti giovani è utile anche il monitoraggio periodico della crescita, comprensivo di esami ematochimici ed ecografia addominale per valutare il rischio di idronefrosi e megavesica.

Take home message

Il caso mi risulta indimenticabile perché a fronte di una bambina di cinque mesi di aspetto apparentemente sano e neurologicamente brillante, inizialmente gli unici segni sospetti erano:

1. la deflessione della curva di crescita;
2. la difficoltà di alimentazione;
3. la comparsa di febbre senza segni di localizzazione, a fronte di esami ematochimici di primo livello del tutto normali.

Bibliografia di riferimento

- Nelson. Textbook of Pediatrics 21st Ed.
- Vaz de Castro PAS, Bitencourt L, de Oliveira Campos JL, et al Nephrogenic diabetes insipidus: a comprehensive overview. J Pediatr Endocrinol Metab. 2022;35(4):421-434. doi: 10.1515/jpem-2021-0566.
- Kavanagh C, Uy NS. Nephrogenic diabetes insipidus. Pediatr Clin North Am. 2019;66(1):227-234. doi: 10.1016/j.pcl.2018.09.006.
- Angelousi A, Alexandraki KI, Mytareli C, Grossman AB, Kaltsas G. New develop-

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

ments and concepts in the diagnosis and management of diabetes insipidus (AVP-deficiency and resistance). *J Neuroendocrinol.* 2023;35(1):e13233. doi: 10.1111/jne.13233.

- Hureaux M, Vargas-Poussou R. Genetic basis of nephrogenic diabetes insipidus. *Mol Cell Endocrinol.* 2023;560:111825. doi: 10.1016/j.mce.2022.111825.

C'è mal di testa... e mal di testa

Angela Barachino

Pediatra di libera scelta, Mira (Venezia)

C'è mal di testa... e mal di testa (1)

Elena è una bambina di 7 anni e mezzo in evidente sovrappeso; i genitori non si sono mai preoccupati di questo, ma di tanti altri problemi e “sintomi” che ciclicamente la bambina riferisce e per i quali hanno eseguito numerosi accertamenti e visite già prima di diventare miei pazienti. I disturbi più frequenti sono il dolore addominale per il quale è stata vista dalla gastroenterologa che ha consigliato esami, tutti nella norma, e la cefalea per la quale è seguita dal neurologo pediatra, che non ha finora ritenuto di approfondire con diagnostica per immagini in quanto il sintomo non si accompagna mai a segnali di allarme ed è ben controllato dalla terapia analgesica; tempo fa ha presentato ammiccamento con l'occhio sinistro, che il neurologo, dopo aver visualizzato vari video prodotti dai genitori, ha inquadrato in prima ipotesi come una stereotipia, un manierismo favorito dallo stato emozionale; naturalmente sono stati consultati anche oculista ed ortottista, che non hanno rilevato alcunché. I genitori hanno l'abitudine di inviarmi tutta la documentazione via mail, ponendo come oggetto: “precario stato di salute di Elena”. Recentemente ho rivisto la bambina perché la cefalea si presenta più frequentemente; permanendo negativo l'esame neurologico, ho detto alla mamma: “Signora, se la bambina non ha risvegli notturni per il mal di testa, stia tranquilla”; due giorni dopo mi chiama dicendomi che Elena si è svegliata la notte precedente a causa della cefalea! Ho consigliato di risentire il neurologo che la segue, il quale ha “dovuto” prescrivere una risonanza magnetica che ha evidenziato: “Alterazione di segnale tondeggiante di circa 7-8 mm a livello del ginocchio della capsula interna di sinistra, caratterizzato da iperintensità nelle sequenze T2w e ipointensità T1w, senza evidenza di impregnazione contrastografica, né restrizione in diffusione; tale reperto non appare di univoco significato, ed è meritevole di inquadramento clinico-specialistico e monitoraggio radiologico a 1-2mesi”.

Il Neurologo, inondato da mail che anch'io leggo perché mi mettono in copia, cerca di tranquillizzare i genitori di Elena dicendo che questo reperto, discusso con il neuroradiologo, non è assolutamente preoccupante e anzi, potrebbe trattarsi di un'anomalia che la bambina ha sempre avuto e che non ha nulla a che fare con il suo mal di testa. Io da parte mia ho detto che più accertamenti facciamo, più “anomalie” troveremo e che la cosa migliore da fare, a mio parere, è smettere di fare esami, fare qualche camminata in più con la bambina e migliorare le abitudini alimentari. Non credo però che seguiranno il mio consiglio e mi aspetto che continuino a sottoporre Elena ad inutili esami... infatti, proprio mentre scrivo, ricevo una mail con il risultato di una seconda risonanza eseguita a meno di due mesi dalla prima, invariata rispetto alla precedente, a dimostrazione del fatto che l'anomalia segnalata non presenta alcun aspetto evolutivo.

C'è mal di testa... e mal di testa (2)

Abdul è un ragazzo di quasi 13 anni, primogenito di tre fratelli, proveniente dal Nordafrica, mio paziente da circa 2 anni; sempre stato bene, alla fine di aprile lo vede il collega che mi sostituisce per la comparsa di una cefalea di cui il ragazzo non ha mai sofferto precedentemente. Colpito dall'aspetto sofferente di Abdul e anche dalla preoccupazione del padre che lo accompagna, pur essendo sia l'esame obiettivo e sia l'esame neurologico nella norma, il mio collega chiede un *fundus oculi* urgente, che viene eseguito il giorno dopo, e che risulterà normale. Lo rivedo a breve distanza di tempo perché la cefalea è quasi quotidiana, quindi chiedo una visita neurologica che viene eseguita in tempi brevi: il neurologo conferma la negatività dell'esame neurologico, ma consiglia RM encefalo anche perché nel frattempo è comparsa cefalea notturna. In attesa dell'esame la cefalea diventa sempre più intensa, tanto che il ragazzo è costretto ad assumere quotidianamente tre dosi di paracetamolo da 500 mg con controllo solo parziale della sintomatologia e compaiono inoltre episodi di epistassi. La risonanza evidenzia "una lesione espansiva nasofaringea destra con estensione in fossa infratemporale destra"; il ragazzo verrà quindi ricoverato, sottoposto a valutazione ORL, ulteriori accertamenti per immagini e infine biopsia della lesione che evidenzierà istologicamente un carcinoma indifferenziato del rinofaringe, neoplasia rara nell'infanzia, spesso associata ad infezione da virus di Epstein-Barr; la malattia ha una distribuzione geografica particolare, con maggiore incidenza in alcune regioni della Cina, ma anche nel Nord Africa. Questi due casi sono per me indimenticabili e li ho voluti raccontare insieme non solo perché si sono verificati contemporaneamente, nel senso che le due risonanze sono state eseguite a pochi giorni di distanza l'una dall'altra, ma anche perché rilevano come sintomi apparentemente simili (cefalea) con obiettività in entrambi i casi negativa, possano essere associati a situazioni cliniche ben diverse; una forma ai limiti della sindrome di Munchausen per procura nel primo caso, un tumore nell'altro.

Anna è senza fiato

Laura Trapani

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Volevo presentarvi il caso di Anna, una ragazza di 17 anni che si presenta per la prima volta all'osservazione medica per la comparsa da un paio di giorni di un senso di oppressione toracica e lieve dispnea esacerbata dallo sforzo fisico. Da circa 4 giorni, inoltre, Anna presenta faringodinia, cefalea e astenia.

In Pronto Soccorso vengono quindi eseguiti esami ematici, che mostravano emocromo, troponina e VES nella norma con solo un lieve rialzo della PCR (2.75 mg/dL). Veniva inoltre eseguito un ECG che, inizialmente refertato come negativo, viene poi rivalutato con evidenza di un lieve sottoslivellamento del tratto PR; Anna viene pertanto posta in terapia antinfiammatoria e inviata a domicilio in attesa di valutazione specialistica cardiologica all'indomani.

Il giorno seguente rientra come da accordi per eseguire un ecocardiogramma, risultato nella norma, e una RX torace, che evidenzia la presenza di una opacità parenchimale a margini lobulati al campo medio di sinistra. Veniva quindi eseguita una TC torace e addome con mdc, estesa anche a livello del collo, che ha evidenziato la presenza di una massa solida lievemente disomogenea adesa al cuore e al pericardio medialmente, anteriormente adesa alla parete toracica. Viene quindi organizzata una biopsia della lesione in sedazione profonda, che ha evidenziato la presenza di un linfoma non-Hodgkin B-linfoide a medie e grandi cellule primitivo del mediastino. È stata pertanto avviata, previo pick-up ovulocitario, chemioterapia secondo schema DA-EPOCH-R. Dopo sei cicli di chemioterapia, alla PET-TC è stata dimostrata una risposta metabolica completa al trattamento. La risposta clinico-laboratoristica e radiologica si è poi mantenuta anche ai successivi controlli di follow-up.

Questo caso mi ha insegnato che anche piccoli riscontri patologici (in questo caso un dubbio sottoslivellamento isolato del PR) devono sempre essere contestualizzati e mai scotomizzati, per poter evitare potenziali pericolosi ritardi diagnostici e per offrire il miglior percorso di diagnosi e cura ad ogni paziente... ascoltando sempre ciò che il cuore ci dice... all'ECG!

Di solito ridono a crepelle (Giuseppe no)

Maria Antonia Galeone, Giulia Ranucci, Elpidio Tierno, Maria Teresa Russo, Felice Nunziata

UOC Pediatria AORN Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta

Giuseppe, un bambino di 8 anni, è stato portato in Pronto Soccorso dal 118 a seguito di una crisi tonico-clonica generalizzata. In anamnesi, il bambino presentava febbre da circa cinque giorni, trattata con antibiotici fino al giorno precedente. Non emergevano altre patologie significative nella sua storia clinica remota, tanto che i genitori riferivano che Giuseppe non si recava da tempo dal suo pediatra. All'ingresso in ospedale, Giuseppe appariva in stato di torpore generalizzato e presentava piccole scosse cloniche al capo, pur avendo parametri vitali nella norma.

Dopo aver messo in sicurezza le vie aeree e posizionato un accesso venoso periferico, veniva somministrato Midazolam per via endovenosa (0.2mg/kg) ed eseguiti esami ematochimici di approfondimento. Tuttavia, dopo pochi minuti, il bambino manifestava una nuova crisi tonico-clonica generalizzata. Veniva quindi somministrata una seconda dose di Midazolam ev, con risposta solo parziale. Poiché le crisi continuavano a ripresentarsi, si richiedeva l'esecuzione urgente di una TC cranio per escludere accidenti cerebrovascolari. La TC e gli esami praticati risultavano negativi. Persistendo le crisi epilettiche, veniva somministrato un bolo di Levetiracetam (25 mg/kg) con risoluzione della crisi. Nel corso di una successiva rivalutazione clinica, venivano notate caratteristiche somatiche atipiche per l'età del bambino. Nonostante gli 8 anni, Giuseppe mostrava una statura superiore alla media e un avanzato sviluppo puberale (stadio PH4 secondo la scala di Tanner).

La presenza concomitante di crisi epilettiche e di pubertà precoce rendeva necessaria l'esecuzione di una RM encefalo con particolare attenzione alla regione ipofisaria. La RM encefalica evidenziava una "areola pseudonodulare di circa 7 mm a livello del tuber cinereum nell'asse ipotalamo-ipofisario, senza segni evidenti di alterazione di segnale o di contrasto", orientando il quadro verso un amartoma ipotalamico.

La diagnosi veniva confermata, e Giuseppe trasferito presso un centro di terzo livello dotato di neurologia e neurochirurgia pediatrica per il proseguimento delle cure. L'amartoma ipotalamico è una condizione rara, con una prevalenza di circa 1 caso ogni 100.000 bambini e una leggera predominanza nei maschi. Questi amartomi sono spesso responsabili di convulsioni gelastiche, dovute all'epilettogenesi intrinseca dei neuroni presenti nella lesione.

Sebbene l'eziologia molecolare dell'epilettogenesi non sia ancora del tutto chiarita, alcuni studi suggeriscono che i neuroni all'interno degli amartomi possiedono una capacità intrinseca di depolarizzarsi, generando così crisi epilettiche.

Take home message

Il caso di Giuseppe è emblematico per diversi motivi. Sebbene inizialmente il quadro clinico apparisse complesso e confuso, l'attenzione alle caratteristiche somatiche del bambino e un'indagine neurologica mirata hanno permesso di giungere alla diagnosi di amartoma ipotalamico. Questo caso evidenzia l'importanza di eseguire un esame obiettivo completo, incluso la visita generale del bambino spogliato, per cogliere segni clinici atipici o rilevanti, spesso trascurati in situazioni di emergenza. La rapidità nell'identificazione della patologia e il trasferimento in un centro specializzato hanno consentito di avviare il trattamento appropriato. Questo caso dimostra come sintomi apparentemente isolati possano rappresentare indizi di condizioni rare e complesse, richiedendo un approccio diagnostico articolato e multidisciplinare.

Alla faccia del corpo estraneo

Cosimo Bleva

U.O.C. di Chirurgia e Urologia Pediatrica, Ospedale San Bortolo, Vicenza

Martina è una ragazza di 16 anni che giunge presso l'ambulatorio divisionale di Chirurgia Pediatrica di Vicenza in seguito ad un'ecografia addominale eseguita per follow-up come previsto dalla sua pregressa storia clinica.

All'età di 5 anni infatti per un'epatite autoimmune di tipo 1 e conseguente insufficienza epatica è stata sottoposta a trapianto parziale di fegato complicato inizialmente da emoperitoneo ed emobilia e successivamente da rigetto di grado moderato. Iniziata successivamente terapia immunosoppressiva proseguita sino allo scorso anno (Luglio 2023). Negli anni ha eseguito controlli periodici.

A distanza di 2 mesi dalla sospensione della terapia all'ecografia addominale il quadro epatico risulta stabile, mentre a livello vescicale viene descritto ispessimento del pavimento-parete posteriore con lesioni pseudopolipoidi aggettanti nel lume vescicale. Negativo l'esame citologico.

Eseguiamo pertanto cistoscopia che permette di evidenziare a livello del pavimento vescicale a partire dal collo area di mucosa ispessita, mammellonata, biancastra e friabile; posteriormente ad essa presenza di formazioni polipoidi di consistenza morbida rivestite da mucosa biancastra. Vengono eseguite biopsie che confermano quadro compatibile con cistite cistica/polipoide. Si tratta di quadro iperproliferativo, raro in età pediatrica, determinato da stimoli irritativi cronici (calcoli, infezioni urinarie ricorrenti, neoplasie, catetere vescicale a lunga permanenza) associati a sintomatologia da vescica instabile (pollachiuria, disuria, urgency). Martina non presentava alcun disturbo minzionale.

Inizia nei mesi successivi follow-up sia ecografico che confermava la presenza dell'area di ispessimento del pavimento 4x3 cm con estroflessioni polipoidi aggettanti che citologico, sempre negativo per atipie. A 10 mesi viene ripetuta una nuova cistoscopia con riscontro di quadro sovrapponibile a quello della precedente. Eseguite nuovamente 6 biopsie. L'esame istologico descrive il noto quadro infiammatorio associato ad aree compatibili con adenoma nefrogenico papillare. Si tratta di una neoplasia benigna, rara, ancor più in età pediatrica, che presenta un rischio di trasformazione in carcinoma. Anche l'adenoma nefrogenico riconosce fra gli agenti eziologici stimoli irritativi cronici.

In previsione del trattamento chirurgico, endoscopico, viene programmata ed eseguita RMN addome al fine di valutare la profondità/estensione della lesione vescicale. Nel corso della RMN l'ispessimento risulta confinato al piano mucoso e sottomucoso, ma un ulteriore elemento inaspettato appare alle scansioni: in adiacenza alla parete posteriore della vescica si evidenzia una cavità di discrete dimensioni (circa 3x5 cm) con profili ben netti e lineari (possibile corpo estraneo?). Nel corso della procedura si discute con il padre della ragazza al fine di escludere dati anamnestici che potessero esser sfuggiti (ulteriori interventi a livello addominale/posizionamento di protesi). Ma nulla di nuovo emerge. Si con-

corda per l'esecuzione contestuale di TC addome mirata alla regione interessata: l'esame conferma la presenza di corpo estraneo (ce) nel contesto del terzo superiore della vagina con livello idroaereo presente nel contesto.

Dai colloqui con Martina non emerge nulla (non ha negato né confermato) anche in occasione della valutazione ginecologica successiva che confermava la presenza del c.e. Programmata la rimozione in sedazione, procedura eseguita con discreta difficoltà (il c.e. un tappo di plastica di 5x3 cm, risultava quasi interamente rivestito da pliche mucose ipertrofiche con associate secrezioni infiammatorie). La revisione degli esami ecografici eseguiti nell'anno precedente alla diagnosi ha portato ad individuare i profili del c.e. (col senno di poi...). Nessuna informazione da Martina che ha rifiutato un supporto psicologico. Attualmente risulta in follow-up in previsione di trattamento chirurgico.

Caso indimenticabile perché non c'è mai limite a quello che la nostra professione ci porta ad affrontare... ragazza asintomatica, con cicli regolari, non IVU associate, anamnesi "apparentemente" completa, che ha omesso però per un periodo di tempo piuttosto lungo un'informazione fondamentale. Il c.e. poteva determinare un quadro settico (grande rischio data la sua storia pregressa), ma ha purtroppo portato allo sviluppo di una neoplasia benigna caratterizzata da rischio di trasformazione maligna per la quale si renderanno necessari più trattamenti chirurgici ed un follow-up a lungo termine dato l'elevato tasso di recidiva associato.

Giacomo o Lorenzo? Comunque sempre irsuto

Karen Console

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Giacomo (nome di fantasia) è un ragazzo di 12 anni affetto da sindrome di Li-Fraumeni (mutazione germinale TP-53), in follow up clinico e radiologico per la sua sindrome. In anamnesi familiare: fratello gemello deceduto per medulloblastoma metastatico e padre deceduto per tumore cerebrale a seguito di tumore polmonare.

Da fine gennaio 2024, Lorenzo inizia a presentare un irsutismo diffuso al volto e su tutto il corpo, aumento del peso corporeo, sudorazione e acne. Ai parametri vitali, la pressione arteriosa è ai limiti superiori del range per età. A marzo comparsa di dolenzia e tumefazione scrotale sinistra; veniva eseguita un'ecografia che mostrava un varicocele marcato a sinistra con testicoli di normale ecostruttura e dimensioni prepuberi. Eseguiva, inoltre, un'ecografia addominale che evidenziava in sede sovrenale sinistra una massa ovoidale ad ecostruttura disomogenea, vascolarizzata, delle dimensioni di circa 120 x 100 x 75 mm. Si evidenziava una trombosi della vena cava inferiore nella sua porzione infraepatica e sovrenale per un'estensione di circa 5 cm. Agli esami ematici si riscontrava un marcato incremento del DHEAS (809.7 µg/dL), cortisolo (651 nmol/L), estrone (414 pg/mL). La TC torace e addome mostrava una voluminosa formazione solida espansiva a densità disomogenea localizzata in loggia surrenalica sinistra, avente dimensioni di circa 8.8 x 11 x 8.4 cm, che improntava il rene sinistro. Si confermava l'estesa trombosi a carico della vena renale e surrenalica sinistra sino alla confluenza con la vena cava, anch'essa in gran parte trombizzata sino al piano delle vene sovraepatiche. Apprezzabili circoli collaterali varicosi perilesionali e perirenali a sinistra, nonché ectasia della vena gonadica sinistra e spiccato varicocele omolaterale. Veniva avviata terapia eparinica ed eseguito intervento di asportazione della massa surrenalica con associata trombectomia della vena cava inferiore. All'esame istologico il reperto era compatibile con un carcinoma della corticale del surrene, per lo più di tipo “conventional type” con aspetti angioinvasivi e aree di superamento della capsula tumorale.

Take home message

Questo caso insegna come i segni di virilizzazione, in particolare l'importante irsutismo nel caso di Giacomo, devono farci pensare anche ad una possibile neoplasia surrenalica, soprattutto in presenza di un'anamnesi familiare e personale come quella del nostro paziente!

I dolori di T.

Benmario Castaldo

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

T. è un bambino di 8 anni che conosciamo per una storia di febbricola (TC 37.7°C) della durata di circa una settimana, associata ad algie agli arti inferiori per cui accedeva in Pronto Soccorso; o meglio, più che conosciamo, riconosciamo, perché già seguito dal Nostro Servizio di malattia rare per un quadro di atassia telangectasia, con diagnosi posta a tre anni di vita, durante degli accertamenti eseguiti per una storia di instabilità della marcia, con riscontro di due mutazioni presenti in eterozigosi composta e notoriamente associati alla condizione clinica. La mamma ci dice, inoltre che nell'ultimo periodo T. è peggiorato molto dal punto di vista neurologico, e lo vede un po' più inappetente. Alla visita, il ragazzino è in buone condizioni generali, con una buona obiettività cardio-toracica. Non epatosplenomegalia, segnalata solo microadenopatia laterocervicale. Cammina, con marcia atassica, sorretto dalla mamma. Disartrico. Agli esami ematici si riscontra una importante linfomonocitosi, con 45.440/mmc leucociti, di cui 28680 linfociti e 9320 neutrofili, con 6890 monociti, emoglobina 14.5 g/dL, piastrine 179000/mmc, indici di flogosi lievemente mossi, con elettroliti e funzione epato-renale nella norma. Gli indici di lisi cellulare risultavano elevati (LDH 981 U/L), ed un tampone nasofaringeo documentava una positività per *Mycoplasma pneumoniae*. Nel sospetto di una malignità, veniva eseguito uno striscio di sangue periferico, con riscontro di una popolazione di cellule linfoidi di aspetto immaturo, sospette per linfoblasti, pari al 30% dei leucociti totali, unitamente a cellule di Downey. Per cui veniva eseguito un aspirato midollare, con evidenza di midollo quasi totalmente invaso da linfoblasti (90% cellularità totale), confermando così il sospetto diagnostico di una leucemia acuta. T. è stato dunque ricoverato presso il Nostro Reparto di Oncoematologia per proseguire l'inquadramento diagnostico e per tutte le cure del caso. Cosa mi ha insegnato questo caso?

Che una febbricola di lunga durata, soprattutto se associata a dolori ossei, deve evocare il sospetto di una malignità ematologica in tutti i bambini, ma in alcuni bambini più di altri.

La condizione di T., infatti, predispone ad un rischio di malignità di circa 56 volte più alto rispetto alla popolazione generale. Le neoplasie più frequenti risultano essere i linfomi e le leucemie acute, con età media alla diagnosi della prima neoplasia di circa 9.8 anni.

Non tutte le leucemie partono con un coinvolgimento di più linee ematologiche, né con citopenie. In questo caso, si trattava di una linfocitosi che poteva anche essere in corso di intercorrenza infettiva.

In ultimo luogo, l'atassia telangectasia, in quanto derivante da anomalie delle proteine deputate a “correggere” gli errori nella replicazione del DNA, predi-

spone ad una maggiore suscettibilità agli eventi avversi delle chemioterapie; ma questo dipende anche dal tipo di mutazione. In particolare, se mutazioni con proteina residua, gli effetti sono ben minori di chi non ha alcuna attività residua. Per cui, T., alla fine, ha ricevuto un programma di cure “individualizzato”, con dosi terapeutiche modulate.

Bibliografia di riferimento

- Dutzmann CM. Cancer in Children With Fanconi Anemia and Ataxia-Telangiectasia-A Nationwide Register-Based Cohort Study in Germany. *J Clin Oncol.* 2022 Jan 1;40(1):32-39. doi: 10.1200/JCO.21.01495. Epub 2021 Oct 1.
- Elitzur S. ATM germ line pathogenic variants affect outcomes in children with ataxia-telangiectasia and hematological malignancies. *Blood.* 2024 Sep 12;144(11):1193-1205. doi: 10.1182/blood.2024024283.

La scoliosi di Vittoria

Michela Pontrandolfo

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Vittoria, 6 anni. In occasione del bilancio di salute dal Curante viene riscontrato un quadro di scoliosi. Si decide di eseguire una valutazione con imaging. Viene eseguito dapprima una radiografia che evidenzia un'ampia curvatura scoliotica destro-convessa del rachide dorsale. Successivamente viene eseguita una consulenza fisiatrica, in cui si pone indicazione all'applicazione di corsetto di tipo Cheneau e si raccomanda l'esecuzione di una risonanza magnetica. Viene quindi eseguita una risonanza magnetica senza mdc che mostra una massa espansiva paravertebrale a livello di D5-D8, di dimensioni di 5 cm x 3 cm, senza interessamento del rachide. Vittoria viene quindi indirizzata ad un approfondimento diagnostico presso il reparto di emato-oncologia per indagare la natura della massa. Vengono eseguiti esami ematici con dosaggio di marker tumorali (alfa-fetoproteina, beta-HCG, NSE) e dosaggio di VMA e HVA su urine delle 24 ore, con riscontro di valori nei limiti della norma. Viene inoltre rivalutato l'imaging con esecuzione di risonanza e tomografia assiale computerizzata con mezzo di contrasto, con conferma della presenza della massa solida paravertebrale a livello toracico, collocata in sede anteriore mediana e para-mediana destra. Successivamente viene eseguita una biopsia della lesione in toracosopia, su pezzo biopatico viene eseguito esame istologico che risulta compatibile con la diagnosi di ganglioneuroma. Viene eseguita anche una scintigrafia con MIBG, che mostra una lesione poco captante, indicativa di una bassa espressione di recettori adrenergici. Tale riscontro avvalorava la diagnosi di ganglioneuroma. La lesione viene successivamente asportata radicalmente, la successiva analisi permette di confermare definitivamente la diagnosi di ganglioneuroma sottotipo maturo, con stroma schwannico dominante. In merito alla scoliosi secondaria, viene adottata una gestione conservativa con controlli ortopedici di follow-up.

Sono numerose le cause di scoliosi in età pediatrica e adolescenziale. La categoria più comune è quella delle scoliosi idiopatiche, che rappresenta l'80-90% dei casi. Questa categoria è a sua volta distinta, in base all'età di insorgenza, in una forma idiopatica infantile, che compare prima dei 3 anni; in una forma idiopatica giovanile, che compare tra i 3 e i 10 anni; e in una forma adolescenziale, che compare dopo i 10 anni e che rappresenta il sottotipo più frequente. Esiste inoltre una scoliosi congenita, secondaria ad uno sviluppo anomalo delle vertebre durante la crescita fetale, che può associarsi ad altre anomalie malformative, quali anomalie renali o cardiache. Un'altra categoria è quella delle scoliosi secondarie a condizioni quali paralisi cerebrale infantile, distrofia muscolare, SMA, spina bifida. Altre cause possono essere le patologie che coinvolgono il tessuto connettivo, come la sindrome di Marfan o la sindrome di Ehlers-Danlos. Ci sono inoltre forme che insorgono dopo fratture della colonna vertebrale.

Infine, in rari casi, la scoliosi può essere dovuta alla presenza di masse tumorali, che possono esercitare una pressione sulla colonna vertebrale alterandone la normale crescita e struttura. I tumori associati alla scoliosi sono soprattutto quelli che interessano il midollo spinale, come ependimomi e astrocitomi, i tumori che interessano le i corpi vertebrali, come osteoma osteoide, osteoblastoma, sarcoma di Ewing, o tumori extramidollari, come schwannomi e meningiomi, e infine anche le metastasi di neoplasie primitive localizzate in altra sede.

Take-home message

In un quadro di scoliosi ad insorgenza precoce, con curvatura ampia e rapida progressione, pensa ad una massa tumorale.

Abbasso sempre l'ecografia del torace...

Viola Nuvoli

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

Lorenzo è un bambino di 8 anni che si recava in PS a Pordenone per comparsa di tosse e febbre da 5 giorni, non responsive alla terapia antibiotica avviata dalla Curante. Riferisce un episodio di epistassi autorisolto. Inappetente negli ultimi tre giorni, alvo e diuresi regolari. Prima di questo episodio, riferito benessere.

All'arrivo in PS il bambino appariva vigile e reattivo, colorito pallido-grigiastro con occhi alonati, tachidispnoico e tachicardico. SpO₂ 94% in AA. Obiettivamente, faringe roseo, MMTT indenni, microlinfoadenopatia LC. All'auscultazione toracica, MV normotrasmeso su tutto l'ambito senza rumori aggiunti. Addome trattabile, con milza palpabile 2 cm sotto l'arcata costale.

Eseguiva ecografia del torace, con riscontro di regolare sliding pleurico, linee B diffuse sul campo posteriore sinistro con versamento pleurico di 5 mm a sin; piccolo addensamento in sede basale dx con falda di versamento di 3.7 mm. Non versamento pericardico.

In considerazione delle condizioni generali non ottimali del bambino e della discrepanza tra il quadro respiratorio e l'obiettività clinica, si eseguivano esami ematici con riscontro di GB 67.700/mm³ (di cui N 680/mm³, blasti 64.320), Hb 5.5 g/dL, PLT 12.000/mm³, Sodio 132 mEq/L, Potassio 3.3 mEq/L, Cloro 97 mEq/L, creatininemia 0.63 mg/dL, PCR 16.5 mg/L, PCT 3.12 ug/L.

Nel sospetto diagnostico di leucemia, si avviavano idratazione ev, terapia antibiotica con ceftriaxone, trasfusione di emazie e di piastrine e si trasferiva all'ospedale infantile Burlo Garofolo.

Presso il reparto di oncologia del Burlo venivano eseguiti approfondimenti diagnostici, tra cui indagini radiologiche per approfondire il quadro polmonare:

All'Rx torace si evidenziavano diffuse multifocali aree di addensamento parenchimale bilateralmente, la più estesa in sede paracardiaca dx. Ili vascolari a profili accentuati. Assenza di versamento pleurico e di opacità pleuriche.

Si eseguiva anche ecocardiografia, che escludeva un sovraccarico cardiaco.

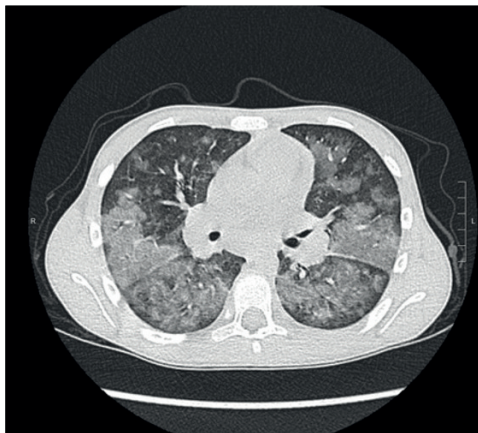
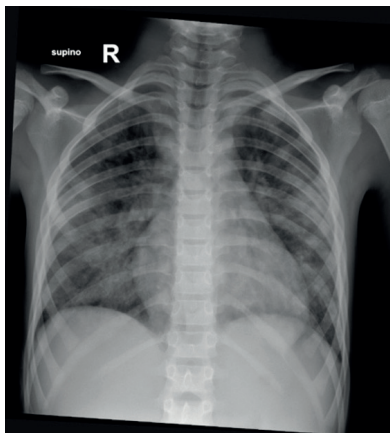
La TC torace confermava la presenza di diffuse multifocali aree di addensamento parenchimale, alcune confluenti, alcune con aspetto a ground glass in tutto l'ambito polmonare bilateralmente, prevalentemente nei settori posteriori. Veniva anche riscontrata linfadenopatia nelle stazioni 3A, 2R, 4 e 6 e in sede perilare e linfonodi un po' aumentati di dimensione in sede ascellare bilateralmente.

Non versamento pleurico né lesioni focali ossee.

Tra le indagini microbiologiche, si effettuava aspirato bronchiale, che risultava positivo per *S. aureus*, *H. influenzae*, Enterovirus/Rhinovirus.

In considerazione del quadro infiammatorio particolarmente espresso, con febbre, infiltrati polmonari multipli, il progressivo aggravamento dell'insufficienza

respiratoria, il riscontro di PCR 162,5 mg/L e PCT 2,87 ug/L, si avviava subito la prefase con steroide e venivano aggiunte amikacina e vancomicina alla terapia in atto. Alla radiografia di controllo a 10 giorni dall'avvio della terapia, il quadro parenchimale risultava marcatamente migliorato in assenza di franchi addensamenti con solo rinforzo dell'interstizio.



Dal punto di vista diagnostico, il quadro periferico e midollare venivano inizialmente considerati compatibili con leucemia linfoblastica acuta di linea T; tuttavia, la presenza di infiltrati polmonari alla TC, la risposta non rapida allo steroide e il riscontro del trascritto ALK e inv (2) (p23q35) alle indagini molecolari hanno fatto successivamente ipotizzare un linfoma anaplastico.

Alla biopsia midollare non si evidenziava però la presenza di CD30, l'indagine citogenetica non confermava la traslocazione descritta all'analisi molecolare, la PET-TC evidenziava solo scarse localizzazioni linfonodali, per cui si riconsiderava la diagnosi, concludendo per leucemia linfoblastica acuta di linea ambigua con coespressione di antigeni T e mieloidi e si avviava trattamento secondo quanto previsto dal protocollo per le leucemie di linea T e bifenotipiche T/mieloidi, assegnando il pz al protocollo ad alto rischio considerata la scarsa risposta al prednisone.

Take home messages

Le leucemie possono determinare un interessamento del parenchima polmonare ed esordire con un quadro prevalentemente respiratorio

L'ecografia è un esame operatore-dipendente. Se persistono dubbi, è sempre utile fare la radiografia.

Una cisti che scompare

Alessandro Zago

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

O. è una neonata con riscontro prenatale alla 37 settimana di gravidanza di lesione cistica di localizzazione surrenalica destra di 25 x 9 mm. L'ecografia addome eseguita in seconda giornata di vita confermava una formazione cistica di verosimile pertinenza surrenalica destra di 30 x 22 mm senza segnale vascolare al Doppler. La ricerca delle catecolamine urinarie su RU 24 h risultava negativa alla nascita, con un valore di NSE minimamente aumentato.

Ai controlli ecografici successivi (1 e 2 mesi) le ecografie dell'addome mostravano una graduale riduzione della formazione; le catecolamine urinarie risultavano borderline. La RM addome eseguita a due mesi di vita riscontrava una lesione compatibile con ipotesi di neuroblastoma cistico, senza escludere una meno probabile emorragia surrenalica, di dimensioni 15x10 mm.

La lesione è andata progressivamente incontro ad involuzione, ed al controllo ecografico a tre mesi non era più visualizzabile, con valori borderline di catecolamine urinarie (leggermente aumentate al controllo laboratoristico a 4 mesi, acido vanilmandelico urinario 20.66 mg/g di creat., acido omovanillico urinario 38.03 mg/g di creat) ed NSE nella norma.

La scintigrafia eseguita a 4 mesi di vita con MIBG era nella norma (lesione surrenalica destra completamente regredita), con dosaggio delle catecolamine urinarie su 24 ore negativo. Alla RM eseguita ad un anno e sei mesi netta riduzione della lesione ovalare tra le due braccia del surrene, di 2 mm di diametro assiale e di 6 mm CC, con cercine marcatamente ipointenso.

La bambina riceve controlli di follow-up secondo protocollo LINES, che prevede controllo clinico ecografico più ravvicinato nei primi mesi (mensile e trimestrale), successivamente annuale, con conclusione a tre anni in caso di mancata evidenza di lesioni surrenaliche.

Il neuroblastoma rappresenta il tumore solido extra cranico embrionario più comune, originante dalle cellule pluripotenti della cresta neural (in particolare per alterazioni nella fase di transizione epitelio-mesenchimale, proliferazione e resistenza all'apoptosi), e può avere diverse manifestazioni in considerazione della sede di origine, possibile lungo tutti i gangli parasimpatici dalla base del cranio al coccige; la maggior parte di questi (65%) origina a livello addominale. Il 75% dei neuroblastomi si localizza nei surreni, più di metà nel destro. I bambini con meno di un anno presentano generalmente una prognosi favorevole con regressione spontanea del tumore.

Nel 20% dei casi la diagnosi si pone alle ecografie prenatali eseguite successivamente alla 32esima settimana di gestazione (il caso diagnosticato più precocemente in letteratura è a 18 sdg).

In caso di tumore surrenalico in un feto sano con sviluppo conservato, per diri-

mere la diagnosi differenziale è necessario ripetere l'ecografia addominale, dosando catecolamine urinarie per distinguere il neuroblastoma (solido, cistico ipoecogeno, cistico con materiale ipoecogeno e solido- ecogeno) da emorragie surrenaliche e malformazioni vascolari.

Le masse paravertebrali cervicali possono di contro manifestarsi con sindrome di Horner congenita, sintomi da compressione (in particolare delle vie aeree), invasione dei forami a spinali (*dumbbell sign*), stipsi. Possibile inoltre, nelle forme disseminate, le lesioni cutanee/sottocutanee papulari bluastre (*blueberry muffin sign*).

Una goccia di sangue... mai donata!

Fabrizio Pugliese, Elisabetta Cesaroni, Ludovica Canonico

SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

Ernisa è una bambina di 5 anni, nata nel 2019 in Albania, venuta insieme alla famiglia in Italia nel 2022 con una valigia carica di speranza. La storia di Ernisa inizia nel 2020 quando, a 18 mesi di vita, quando, dopo aver acquisito autonomamente e regolarmente la deambulazione, iniziava ad avere una regressione delle competenze, presentando deambulazione a base allargata e instabile a tal punto da aver bisogno di un girello per potersi muovere. Su indicazione di un neuropsichiatra infantile in Albania, eseguiva una TC encefalo (risultata nella norma), due EEG in veglia e in sonno che registravano anomalie aspecifiche ed infine, veniva valutata anche da un logopedista. Al termine delle valutazioni specialistiche la diagnosi formulata era: “ritardo psicomotorio”, per cui iniziava terapia riabilitativa.

Il suo percorso è proseguito in Italia presso la nostra NPI. Da una prima valutazione risultava evidente una disabilità intellettiva di grado severo in bambina con ritardo nell’acquisizione delle tappe di sviluppo posturo-motorio. Si associava ecolalia, bruxismo, scarso contatto visivo (solo con la madre). All’esame obiettivo neurologico: ROT ipoevocabili bilateralmente, simmetrici; lassità ligamentosa diffusa; valgismo; deambulazione autonoma a base allargata, rigidità AAI; stereotipie motorie. Durante il ricovero per approfondimenti esegue RMN encefalo con riscontro di leucodistrofia su base metabolica ed ecco che, dagli esami di laboratorio, risultano livelli plasmatici molto alti di fenilalanina (> 1200 μ mol/l). La diagnosi di fenilchetonuria viene confermato dall’analisi genetica con CGH-Array. Ad Ernisa viene indicato un trattamento dietetico - cardine della terapia - che si basa su un ridotto contenuto di fenilalanina, integrato con miscele di aminoacidi prive di fenilalanina e supplementate con vitamine, oligoelementi e acidi grassi essenziali. Purtroppo però, la nostra bambina è ormai grande e gli effetti da accumulo della fenilalanina hanno già prodotto danni irreversibili. In Albania non esiste un programma nazionale e lo screening viene eseguito solo volontariamente nei neonati che nascono in ospedali privati (7% del totale delle nascite). La storia di Ernisa ci ricorda che nel nostro Paese siamo fortunati ad avere lo screening neonatale per le gravi malattie metaboliche come la fenilchetonuria. Bastava una goccia di sangue... ed un trattamento dietetico precoce per prevenire la comparsa di un grave e irreversibile ritardo mentale con importanti disabilità cognitive.

Take home message

Di fronte ad un bambino con disabilità intellettiva, magari straniero, non dimentichiamo di escludere patologie metaboliche che in Italia pensiamo di non dover più vedere.

Margot va in vacanza

Asia Piccioni¹, Fabrizio Pugliese², Lucia Santoro², Barbara Bruschi³, Maria Elena Lionetti²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

³Oncoematologia Pediatrica, Ospedale Salesi, Ancona

Margot è una bimba di 4 anni, nata e cresciuta in Francia da papà francese e mamma italiana. Finalmente è arrivato il momento tanto atteso: quest'estate è in programma una vacanza nel bel paese. Prima però, una visita di controllo dalla pediatra, di quelle che si fanno ai bambini sani una volta l'anno, non per una ragione specifica. Durante la visita, la dottoressa sente alla palpazione dell'addome la milza un po' troppo grande, consiglia, quindi, un'ecografia e degli esami ematici, tranquillizzando la mamma sul fatto che potesse trattarsi di un'infezione virale. Passano però due mesi, riescono a fare gli accertamenti solo poco prima della data della partenza. Margot sta bene, è sempre stata bene, e non vuole assolutamente rimandare la vacanza. Mamma e papà sono della stessa opinione: "I risultati, in fondo, possiamo anche aspettarli in spiaggia!", dicono.

Ad agosto, arrivano in Italia, e iniziano la loro vacanza, quando all'improvviso ricevono una telefonata inaspettata: è la pediatra: "Correte in ospedale, vanno fatti accertamenti". Gli esami ematici, infatti, mostrano anemia e piastrinopenia. La pediatra, a questo punto, sospetta una leucemia, per cui vengono indirizzati presso il nostro centro di oncoematologia. Alla visita in ambulatorio la bambina si presenta in condizioni generali ottime.

Vengono ripetuti gli esami ematici e l'ecografia addome che conferma epato-splenomegalia. (milza 14 cm). L'ipotesi di un quadro di esordio leucemico appare dall'inizio non troppo fondata. La splenomegalia è già presente da almeno due mesi, chissà da quanto prima. Inoltre, anemia e piastrinopenia sono di grado lieve e la bambina non lamenta dolore o alcuna problematica. La prima causa indagata è quella di natura infettiva, e così via con le sierologie, EBV, CMV, Toxoplasma, tutti negativi.

Si pensa, poi, ad un episodio di natura ematologica, ma indici di emolisi, elettroforesi dell'emoglobina, resistenze globulari, sono tutti negativi. Bisogna volgere lo sguardo altrove, a qualcosa di meno comune, meno scontato: una malattia rara. Per avvalorare questo sospetto, si richiede una consulenza genetico-metabolica. In seguito alla quale, viene effettuata la misurazione della beta-glucocerebrosidasi, risultata ridotta. Alla luce di questo risultato si procede con l'indagine genetica che conferma la presenza di due mutazioni missenso compatibili con la malattia di Gaucher.

La malattia di Gaucher è una patologia da accumulo lisosomiale secondaria al deficit di glucocerebrosidasi. La malattia è caratterizzata dalla presenza di depositi di glucosilceramidi (o glucocerebrosidi) nelle cellule reticolo-endoteliali

del fegato, della milza e del midollo osseo. L'incidenza della malattia nella popolazione generale è circa 1: 60.000.

Take home message

Quello di Margot è un caso indimenticabile, perché di fronte ad una splenomegalia bisogna sempre pensare e/o escludere una causa metabolica.

Non era solo obeso

Anna Basile

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

Diego ha 10 anni quando nel 2019, in occasione di esami ematici di routine, scopre un'ipertransaminasemia isolata, confermata in successivi controlli.

Giunto alla nostra osservazione riscontriamo una condizione di obesità, alla visita il fegato risulta palpabile a 2 cm dall'arcata costale e l'ecografia addominale conferma una lieve epatomegalia con iperecogenicità epatica come da steatosi. Gli esami ematici per celiachia, MICI, malattia di Wilson, le CPK, risultano tutti negativi.

Si ipotizza inizialmente una steatoepatite su base dismetabolica legata al suo stato di obesità, ma dopo mesi di dieta ipolipidica e attività fisica costante l'ipertransaminasemia persiste. Si effettua quindi una biopsia epatica che mostra un'epatopatia cronica con steatosi macro e microvescicolare ed accumuli di glicogeno: sorge a questo punto il sospetto di una malattia metabolica da accumulo. Le analisi genetiche in tal senso dimostrano che Diego ha un deficit di lipasi acida lisosomiale: una malattia genetica rarissima che causa accumulo di esteri del colesterolo e glicogeno nei vari organi portando a insufficienza epatica progressiva e eventi cardiovascolari.

Non sappiamo con precisione quando Diego necessiterà di trapianto epatico, ma intanto siamo in attesa dell'autorizzazione per accesso al Fondo AIFA 5% dei farmaci per le Malattie Rare e l'avvio della terapia enzimatica sostitutiva, l'unica che potrebbe davvero cambiare la storia della sua malattia.

Questo caso è indimenticabile perché ci ricorda di non fermarci in superficie di fronte ad una diagnosi quasi scontata.

Quando al follow-up i conti non tornano, bisogna saper guardare oltre.

Caffelatte la mamma, ipertensione il bambino

*Rossella D'Arpa¹, Fabrizio Pugliese², Lucia Santoro², Laura Caponi²,
Rosanna Cordiali²*

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

²SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico metabolico, gastro nefrologico,
Ospedale Salesi, Ancona

Gemma, è una neonatina con anamnesi familiare apparentemente muta. Nasce a 37 settimane di età gestazionale, dopo gravidanza normodecorsa. PN 3225 g e buon adattamento extrauterino. Riscontro sin da subito di significativo calo ponderale associato a iponatremia e ipertensione. In IV giornata di vita viene ricoverata in TIN per ulteriori accertamenti. Si apre il primo capitolo di una storia complessa, che avrebbe coinvolto numerosi specialisti e diagnosi inaspettate. “Non è normale per una bambina così piccola avere valori così elevati” aveva commentato il neonatologo. La piccola esegue esami più approfonditi per capire le cause. Agli esami ematochimici notiamo dei valori molto elevati di renina e aldosterone. Esegue successivamente un'angio-TC, che rivela la causa: stenosi dell'arteria renale sinistra.

La stenosi dell'arteria renale aveva innescato un meccanismo ben noto: la ridotta perfusione del rene sinistro aveva attivato il sistema renina-angiotensina-aldosterone, portando a un incremento della pressione arteriosa che, a volte, può produrre anche iponatremia da ipernatriuria. È stata avviata una terapia antipertensiva con amlodipina e propanololo per controllare la pressione arteriosa con successo. “Questo caso dimostra come la stenosi dell'arteria renale possa essere una causa rara, ma grave, di ipertensione nei neonati” aveva spiegato il nefrologo durante una riunione multidisciplinare. È arrivato il momento di indagare le cause della stenosi dell'arteria renale nei neonati. Ad osservare bene la madre ci rendiamo conto che è piena di neurofibromi e macchie caffelatte: si indaga a questo punto anche la bambina il cui esame genetico documenterà la delezione dell'intero gene NF1 (cromosoma 17q11.2) Un lavoro di squadra tra nefrologi, cardiologi e genetisti ha permesso di stabilizzare la situazione clinica. Oggi Gemma è seguita da un team multidisciplinare.

Take home message

Il caso è indimenticabile perché ci ricorda di misurare e saper misurare la Pressione Arteriosa nel neonato, soprattutto in quelli che non crescono. Ricordiamoci, inoltre, di guardare anche i familiari dei nostri pazienti.

Tanti cerchi che... non quadrano

Salvatore Bruno

Pediatra di libera scelta Olevano sul Tusciano, Eboli (Salerno)

V. (genitori rumeni ma lui è nato e cresciuto in Italia), 2 anni e mezzo. Lo vedo circa 30-40 giorni fa per questa lesione circolare al tronco (Figura 1), con bordo rilevato che si è ingrandita nelle ultime 2-3 settimane, poco pruriginosa.



Figura 1.

La diagnosi è facile mi oriento per una micosi ed inizio una terapia topica per 30-40 giorni.

Ci rivediamo a fine terapia: la lesione al tronco è rimasta uguale, inoltre, il papà (che parla italiano) mi dice che ne sono uscite altre, iniziano così piccole (Figura 2) e poi diventano come in Figura 3 e 4. A questo punto il cerchio non quadrava, infatti non si tratta di una micosi, ma di un granuloma anulare.



Figura 2.

Take home message

Comune, ma poco riconosciuto, spontaneamente risolutivo in anni più frequente al dorso piede (ma anche mano, dita e torace) per la diagnosi a volte: *please wait*.



Figura 3.



Figura 4.

Una farfalla che... sanguina

Federica Grazian

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Lucia è una ragazza di 14 anni che accede presso il Pronto Soccorso della nostra struttura per dolore gengivale con sanguinamento dal cavo orale e importante difficoltà ad alimentarsi. Fin da subito il quadro viene attenzionato in quanto Sara è affetta da epidermolisi bollosa (confermata da diagnosi genetica con riscontro di mutazione in eterozigosi composta del gene COL7A1).

In particolare si riscontravano una serie di criticità per cui si decide di ricoverare:

- Carie multiple destruenti
- Gengivite diffusa
- Mucosite eritematosa
- Lesioni desquamate al cavo orale

Nel corso del ricovero un altro aspetto di Lucia preoccupa in modo particolare ed è il suo stato nutrizionale compromesso, Lucia è leggera come una farfalla con un BMI significativamente ridotto (13Kg/m²) e un peso di 30 kg inferiore al terzo percentile nonché una storia riportata di difficoltà ad alimentarsi legata non solo al dolore dovuto alle lesioni al cavo orale ma anche ad una storia di impatti alimentari e difficoltà nella deglutizione soprattutto per i cibi solidi. Veniva quindi programmato RX transito, mai eseguito fino a quel momento, con riscontro di stenosi a livello del terzo superiore dell'esofago per cui veniva avviata terapia con budesonide viscosa per os al dosaggio di 2 mg/die per 1 mese e successivamente 1 mg/die per 5 mesi con stabilizzazione del quadro esofageo, riduzione della sensazione di impatto e del fastidio nella deglutizione, anche dei cibi solidi e conseguente progressivo incremento del BMI e miglioramento dello stato nutrizionale.

Il caso di Lucia è per me indimenticabile perché fonte di molti insegnamenti:

- Prima di tutto ricordare i pazienti affetti da epidermolisi bollosa, per effetto del traumatismo dato dal passaggio del bolo alimentare possono sviluppare lesioni anche a livello della mucosa del tratto digerente e conseguentemente sviluppare stenosi esofagee che in genere sono singole e interessano il terzo superiore.
- Una terapia efficace nel caso di stenosi è la dilatazione endoscopica che tuttavia in questa tipologia di pazienti spesso richiede di essere ripetuta numerose volte con conseguente influenza sulla qualità della vita.
- La budesonide viscosa è un trattamento utilizzato per il trattamento dell'esofagite eosinofila che può essere tuttavia utilizzato come valido approccio in questa categoria di pazienti per migliorare o stabilizzare il quadro esofageo, ridurre il ricorso alla dilatazione endoscopica e favorire un mantenimento dell'alimentazione per os e quindi di un adeguato *intake* calorico.

Divina Anakinra

*Benito Pio Errico Izzo^{1,2}, Lorenzo Mambelli¹, Annachiara Nuzzo³,
Ivana Bruno¹, Federico Marchetti^{1,4}*

¹UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Bologna

³UOC di Cardiologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

⁴Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Ragazzo di 13 anni esegue accesso in PS in Aprile 2024 per dolore toracico e dispnea: emocromo nella norma, PCR 64 mg/l, troponina negativa, all'ECG segni di pericardite acuta confermata dal versamento pericardico di 16 mm all'ecocardiografia. Veniva iniziata terapia con Ibuprofene e Colchicina con rapido miglioramento clinico. Sono state escluse cause sottostanti infettive e infiammatorie sistemiche.

Prima recidiva in Giugno 2024 avvenuta in corso di profilassi con Colchicina (Ibuprofene interrotto 13 giorni prima dopo lento scalo). In questa occasione, per peggioramento clinico con aumento del dolore e irradiazione in sede scapolare, è stata avviata terapia con prednisone, a cui è seguita rapida risposta clinica.

Seconda recidiva in Agosto 2024 avvenuta 10 giorni dalla sospensione dell'Ibuprofene e 20 giorni dalla sospensione del prednisone. Alla luce della breve latenza di recidiva dalla sospensione della terapia steroidea e dell'apparente inefficacia della terapia profilattica con Colchicina, è stata avviata terapia con Anakinra, al dosaggio di 100 mg/die, con rapida risposta clinica e di laboratorio. A 90 giorni dall'avvio della terapia, non riferiti effetti collaterali, non recidive, PCR negativa.

La pericardite ricorrente è una condizione sostenuta da un pathway infiammatorio che comprende diversi attori: tra di essi un ruolo centrale è svolto dall'interleuchina-1¹. Tale molecola è presente in due forme principali: IL1 α e IL1 β . La prima è espressa in tutte le cellule dell'organismo e svolge la funzione di "allarmina", la seconda è prodotta dalle cellule mieloidi in seguito ad uno stimolo flogistico². Nell'organismo è presente un fisiologico antagonista del IL1R, con funzione regolatoria nei confronti dell'IL1: l'analogo sintetico dell'IL1Ra prende il nome di Anakinra.

Le linee guida ESC³ pongono indicazione al suo utilizzo in pazienti con corticodipendenza, fenotipo infiammatorio, fallimento di precedente terapia con FANS e colchicina: condizioni tutte presenti nel nostro paziente.

Il principale vantaggio fornito dall'impiego di questo farmaco è la netta riduzione del rischio di ricorrenza in coorti di pazienti, adulti e pediatrici, con un documentato rischio di recidiva alla sua sospensione⁴.

Un secondo e altrettanto utile beneficio consiste nella capacità di mantenere la remissione durante lo scalo della terapia steroidea: l'utilizzo del corticosteroide è infatti associato al rischio - fino al 94% dei pazienti - di sviluppare corticodipendenza, intesa come ricaduta clinica entro 30 giorni dalla sospensione della terapia

steroidica, come nel caso del nostro paziente⁴, oltre ad avere i noti effetti collaterali per terapie prolungate. I controlli futuri durante il follow-up permetteranno di valutare l'efficacia a lungo termine della terapia con Anakinra.

Il caso presentato sottolinea l'importanza di considerare l'uso di Anakinra nelle pericarditi ricorrenti in modo tempestivo, per prevenire recidive e migliorare la qualità della vita^{5,6}.

I bloccanti dell'IL-1 rappresentano di fatto un cambiamento di paradigma nel trattamento dei pazienti con pericardite recidivante glucocorticoide-dipendente e resistente alla colchicina, una condizione per la quale le opzioni terapeutiche disponibili sono scarse. È fondamentale che i tempi di sospensione della terapia siano personalizzati in base alle esigenze cliniche di ciascun paziente anche se è previsto uno schema riportato nella scheda tecnica del registro AIFA che, in caso di risposta positiva, dovrebbe essere seguito con lento scalo nel numero di somministrazioni giornaliere e con almeno un anno di trattamento (vedi Tabella).

Adulto:	100 mg/die, in somministrazione sottocutanea.
Popolazione pediatrica:	2 mg/kg/die (fino ad un massimo di 100 mg/die), in somministrazione sottocutanea.
1° step	100 mg/die, 7 somministrazioni a settimana, per i primi 6 mesi
2° step	100 mg/die, 6 somministrazioni a settimana, il 7° mese
3° step	100 mg/die, 5 somministrazioni a settimana, l'8° mese
4° step	100 mg/die, 4 somministrazioni a settimana, il 9°, 10° e 11° mese
5° step	100 mg/die, 3 somministrazioni a settimana, il 12° mese
6° step	100 mg/die, 2 somministrazioni a settimana, il 13° mese
7° step	100 mg/die, 1 somministrazioni a settimana, il 14° mese

Tabella. Piano terapeutico AIFA sull'uso ANAKINRA nella pericardite Ricorrente

Take home message

Il coinvolgimento dell'interleuchina-1 (IL-1) nella patogenesi della pericardite idiopatica ricorrente è ampiamente documentato nella letteratura scientifica. Questo caso di un ragazzo affetto da pericarditi ricorrenti, ha mostrato un'eccellente risposta terapeutica all'Anakinra, un antagonista dell'IL-1.

Bibliografia

1. Buckley LF, Viscusi MM, Van Tassel BW, Abbate A. Interleukin-1 blockade for the treatment of pericarditis. *Eur Heart J Cardiovasc Pharmacother.* 2018;4(1):46-53. doi: 10.1093/ehjcvp/pvx018.
2. Cavalli G, Colafrancesco S, Emmi G, et al. Interleukin 1α: a comprehensive review on the role of IL-1α in the pathogenesis and treatment of autoimmune and inflammatory diseases. *Autoimmun Rev* 2021;20(3):102763. doi: 10.1016/j.autrev.2021.102763.

3. Adler Y, Charron P, Imazio M, et al. 2015 ESC Guidelines for the diagnosis and management of pericardial diseases: The Task Force for the Diagnosis and Management of Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology (ESC) Endorsed by: The European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS). *Eur Heart J*. 2015;36(42):2921-2964. doi: 10.1093/eurheartj/ehv318.
4. Caorsi R, Insalaco A, Bovis F, Martini G et al. Pediatric Recurrent Pericarditis: Appropriateness of the Standard of Care and Response to IL-1 Blockade. *J Pediatr*. 2023;256:18-26.e8. doi: 10.1016/j.jpeds.2022.11.034.
5. Cremer PC, Klein AL, Imazio M. Diagnosis, Risk Stratification, and Treatment of Pericarditis: A Review. *JAMA*. 2024 Sep 5. doi: 10.1001/jama.2024.12935.
6. Maggio MC, Alizzi C, Di Leto E, Ippolito A, Sferlazza F, Corsello G. Un caso di pericardite recidivante colchicina-resistente. *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2023;26(6):e111-e112 DOI: <https://doi.org/10.53126/MEBXXVIG111>.

Prima il mal di pancia...

Andrea Taddio

Clinica Pediatrica, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Marco è un bambino di 9 anni già seguito nel nostro Ospedale per una FPIES al pesce.

La sua storia inizia con la comparsa di un dolore addominale mesogastrico associato a vomito e febbre, motivo che lo porta presso l'ospedale più vicino dove l'obiettività è sostanzialmente negativa, ma gli esami ematici evidenziano un aumento della PCR (74 mg/L).

Marco viene sottoposto ad un'ecografia addominale risultata negativa, ma viene trattenuto in osservazione.

Il giorno dopo vengono ripetuti degli esami del sangue che confermano la presenza di un aumento della PCR e la comparsa di una leucocitosi neutrofila. Per tale ragione viene trasferito presso il nostro PS. Mentre si trova in ambulanza viene segnalata una scarica ematica “a marmellata di ribes”.

All'arrivo in PS il bambino si presenta in buone condizioni generali, vigile, reattivo con un esame obiettivo completamente negativo tranne una lieve dolorabilità in mesogastrio.

Viene richiesta un'ecografia addominale che evidenzia un tratto intestinale colico immobile con pareti marcatamente vascolarizzate e iperplasia del tessuto adiposo periviscerale in questo contesto veniva formalizzata la diagnosi di invaginazione intestinale.

Marco veniva pertanto portato in sala operatoria dove veniva rilevata la presenza di anse intestinali edematose ed ispessite senza necrosi o invaginazioni intestinali evidenti. Pertanto il bambino veniva riportato in reparto.

Tuttavia nei giorni immediatamente successivi il quadro non sembra migliorare, anzi il dolore addominale persiste ed è comparso anche vomito biliare e continuano le scariche ematiche.

Tutti gli accertamenti infettivologici (coproculture, emocolture) risultano negativi e non vi è stata, peraltro, nessuna risposta alla terapia antibiotica avviata empiricamente.

Al sesto giorno di ricovero, dopo 10 giorni dall'esordio della malattia, compare un'eruzione purpurica glutea, inguinale e a carico degli arti superiori.

A questo punto la presenza di un dolore addominale importante e la porpora hanno permesso di diagnosticare la porpora di Schönlein Henoch (PSH).

Veniva pertanto avviata terapia corticosteroidica con rapido miglioramento del quadro clinico.

L'esame urine è sempre stato negativo.

La PSH è la vasculite più frequente in pediatria.

Sebbene la porpora sia l'elemento clinico più rilevante, e sempre presente, non sempre lo è all'esordio della malattia; infatti in alcuni casi il quadro cu-

taneo può comparire anche molti giorni dopo l'esordio dei sintomi come nel caso di Marco.

L'interessamento intestinale è presente nel 50% dei casi e in una piccola percentuale di bambini (1-2%) richiede, non solo un approfondimento diagnostico radiologico, ma anche un passaggio in sala operatoria, soprattutto nei quadri inizialmente senza porpora, perché la PSH può mimare un addome acuto (invaginazione, infarto intestinale, etc).

In questo caso andrebbe valorizzato un quadro infiammatorio sistemico con edema intestinale diffuso. In questa situazione una terapia corticosteroidea sistemica è in genere risolutiva sul sintomo, pur non modificando in maniera significativa il rischio di complicanza chirurgica. La prognosi è complessivamente buona se non vi è una glomerulonefrite cronica.

Cuore (1)

Davide Cagno

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Degli Studi di Napoli Federico II

Il *Mycoplasma pneumoniae* è un agente patogeno comunemente associato a infezioni delle alte vie respiratorie (URTI) e responsabile del 10-40% delle polmoniti acquisite in comunità (CAP) in età pediatrica. Sebbene la presentazione sia spesso lieve, può determinare complicanze extra-respiratorie, tra cui miocarditi e pericarditi. La miocardite da *M. pneumoniae* può manifestarsi con dolore toracico, astenia, febbre, dispnea, e in alcuni casi con aritmie, sincope o edemi declivi. L'incidenza di questa complicanza nella popolazione pediatrica è stimata tra lo 0,5% e il 2%. La diagnosi precoce è essenziale per ottimizzare la gestione, il riconoscimento eziologico si basa sulla sierologia e/o sull'identificazione del patogeno tramite PCR. La terapia di prima linea comprende macrolidi, come azitromicina, efficaci sia nel trattamento dell'infezione respiratoria sia nella prevenzione delle complicanze cardiache.

Riportiamo il caso del piccolo FE, di 4 anni, che giungeva nel nostro ambulatorio per febbre e lesioni cutanee papulari da circa 6 giorni associate a scadimento neurologico e palpitazioni da diverse ore. Nelle giornate precedenti il piccolo ha praticato due accessi presso il nostro Pronto Soccorso, etichettato inizialmente come mucosite delle alte vie respiratorie e successivamente, tenuto conto delle lesioni cutanee comparse ed alla luce della negatività degli indici di flogosi e di lieve leucocitosi neutrofila, come mano-bocca-piedi. Alla visita il bambino si presentava in scarse condizioni cliniche, vigile, ma abbattuto e disorientato, TC 38.6°C. Refill: 2-3 secondi. GCS 13/15. AVPU: V. SpO₂: 97%. PA 71/40 mmHg. FC 190 bpm, DTX 89 mg/dl. All'esame obiettivo si osserva un colorito mucocutaneo pallido con lesioni maculo-papulari che scompaiono alla digitopressione ai 4 arti ed a livello addominale, estremità dalla temperatura variabile; al torace assenza di rumori patologici, assenza di segni meningei/mastoidei, tachicardia e soffio olosistolico 2-3/6; anamnesi familiare e patologica remota mute. Pratica EGA che mostra lattati in aumento ed iponatremia. L'ECO-FAST mostra contrattilità cardiaca apparentemente conservata, assenza di segni di sovraccarico sinistro e vena cava inferiore piena e scarsamente collassabile. Avvia pertanto paracetamolo e vengono reperiti 2 accessi venosi periferici. Nel sospetto di uno shock settico parzialmente compensato si decide di intraprendere terapia antibiotica ad ampio spettro e rivalutare in apiressia la frequenza e la contrattilità cardiaca; tenuto conto della disfunzione cardiaca associata e dei reperti dell'Eco-FAST viene limitato l'introito di liquidi al bolo praticato con l'antipiretico. Esegue ECG con riscontro di tachicardia sinusale, ed esami ematochimici che mostrano anemia acuta moderata con perdita di 2,3 punti di Hb nelle ultime 24h, PCR: 105 mg/L; PCT: 3,91 nm/ml; BNP: 1070 pg/ml; TnI: 244 ng/L.

Viene praticata consulenza cardiologica con Ecocardiogramma che mostra

riduzione della cinesi globale del ventricolo sinistro (FE: 35%), IM moderata, pericardio e coronarie indenni. Il piccolo è stato pertanto ricoverato in rianimazione dove ha praticato terapia con IgEV 2g/kg nelle 24h, correzione dell'iponatremia e dobutamina a 5 gamma/kg/minuto. Successivamente il piccolo è stato trasferito presso struttura dove potesse praticare ECMO, la sierologia e la PCR hanno riscontrato *Mycoplasma Pneumoniae* quale agente eziologico della sospettata Miocardite. Veniva quindi intrapresa terapia antibiotica adeguata e 6 giorni dopo il piccolo è stato estubato.

La diagnosi di miocardite certa richiede il riscontro di infiltrati infiammatori miocardici mediante biopsia endomiocardica, considerata il gold standard, anche ai fini di conferma eziologica. Tuttavia, a causa della natura invasiva di questa procedura, il suo utilizzo è limitato specialmente nella popolazione pediatrica. Nel contesto clinico attuale, la risonanza magnetica nucleare (RMN) cardiaca ha assunto un ruolo cruciale nella diagnosi di miocardite confermata, poiché consente di identificare segni di edema miocardico, iperemia e necrosi con elevata accuratezza e in modo non invasivo. La miocardite ha avuto nel piccolo FE una presentazione inusuale ed era dovuta ad un patogeno raro. La rapida progressione verso lo shock ha reso complesso l'iter diagnostico. In questo caso, la diagnosi di probabile miocardite è stata supportata dal riscontro ecocardiografico di disfunzione ventricolare sinistra (FE 35%), dall'elevazione di biomarcatori cardiaci (troponina I, BNP) e dai segni clinico-laboratoristici di infiammazione sistemica. La precoce identificazione di segnali d'allarme in un quadro clinico inizialmente compatibile con infezioni virali comuni si è rivelata cruciale per evitare esiti avversi. L'intervento tempestivo con IgEV e supporto inotropo ha rappresentato un approccio efficace nel gestire la disfunzione miocardica acuta.

L'emolisi acuta e il coinvolgimento muco-cutaneo avrebbero potuto costituire, sin dall'inizio, campanelli d'allarme per indirizzare verso l'identificazione eziologica del quadro clinico. L'emolisi, frequentemente associata a fenomeni immunomediati, come la produzione di crioagglutinine, o a meccanismi microangiopatici, è una manifestazione nota nelle infezioni da *Mycoplasma pneumoniae*. Parallelamente, il quadro muco-cutaneo, con lesioni maculopapulari evanescenti ed interessamento sistemico, può essere ricondotto alla *Mycoplasma pneumoniae-induced rash and mucositis* (MIRM), una sindrome che rappresenta un ulteriore aspetto clinico distintivo e spesso sottovalutato di questo patogeno.

Rene (2)

Giulia Giacomini, Maddalena Bagni

Università degli studi di Firenze, AOU Meyer IRCCS

Haroun è bambino di 8 anni seguito dalla Diabetologia per diabete mellito tipo 1 in terapia insulinica e dalla Gastroenterologia per celiachia, diagnosticata con esecuzione di biopsia duodenale.

Si presenta in pronto soccorso per comparsa qualche giorno prima di edema periorbitario bilaterale e concomitante febbricola e tosse produttiva da una settimana.

Decidiamo di eseguire alcuni accertamenti, tra cui esami ematici ed esame urine, che rilevano la presenza di proteinuria in range nefrosico (proteinuria > 660 mg/dl, rapporto proteinuria/creatininuria 9.8 mg/mg), ipoalbuminemia (1.8 g/dl), ipercolesterolemia e ipetrigliceridemia, funzione renale nella norma, rialzo della VES (95 mm/h) e PCR negativa.

Vista la proteinuria ma anche la presenza di tosse e il riscontro di rantoli crepitanti alla base di destra decidiamo di eseguire un Rx del torace che mostra versamento pleurico basale destro cui si associa addensamento parenchimale in campo polmonare inferiore omolaterale. Inoltre, esegue anche ecografia dell'addome che mostra falda fluida libera tra le anse e in FID (spessore circa 10 mm).

Haroun viene pertanto ricoverato in reparto di pediatria medica. In corso di ricovero, gli esami ematici e urinari effettuati confermano un quadro bioumorale compatibile con sindrome nefrosica e caratterizzato da ipoalbuminemia, dislipidemia, proteinuria in range nefrosico e ipogammaglobulinemia.

L'assetto autoimmune e infettivologico, relativamente alla sindrome nefrosica, è risultato sostanzialmente negativo (anti-nucleo estraibili (ENA) e anti-dsDNA negativi; complemento in range; sierologia Parvovirus compatibile con infezione pregressa, PCR su sangue Parvovirus negativa; sierologia per virus erpetici, HIV, CMV ed EBV negativa; sierologia protettiva per HBV). Da segnalare debole positività agli ANA 1:160.

In considerazione della storia clinica di febbre e tosse e dell'obiettività respiratoria sono stati impostati ossigenoterapia a basso flusso tramite naso-cannule e antibioticotera per via endovenosa con ampicillina. Dal punto di vista eziologico la ricerca dei principali virus e batteri respiratori su tampone nasofaringeo ha documentato una positività per PCR Rhinovirus e *Mycoplasma pneumoniae*; negative le restanti indagini infettivologiche correlate alla polmonite comprensive di intradermoreazione di Mantoux, quantiferon, antigene urinario per legionella e ricerche molecolari batteriche su sangue (*S. pyogenes*, *S. pneumoniae*, *S. aureus*). Dato il riscontro di positività al tampone per *Mycoplasma*, è stata implementata l'antibioticotera in atto aggiungendo la claritromicina per os.

Dal punto di vista terapeutico, per bilanci idrici positivi e l'aumento di peso, si è resa necessaria l'infusione estemporanea di furosemide per via endove-

nosa, con progressiva normalizzazione dei bilanci, regressione dell'edema palpebrale e riduzione ponderale. Gli esami urinari seriatati hanno mostrato un graduale miglioramento della proteinuria con valori subnefrosici alla dimissione (rapporto PrU/CrU 1.6 mg/mg) e completa negativizzazione ai controlli post dimissione nella settimana successiva.

In contemporanea, per il quadro respiratorio è stato possibile sospendere rapidamente l'ossigenoterapia e l'ecografia torace bedside di monitoraggio ha confermato un miglioramento dei reperti strumentali di consolidamento e versamento pleurico.

In accordo con i colleghi nefrologi, visto il miglioramento spontaneo sia clinico che biumorale e tenuto anche conto della storia di diabete con elementi evocativi di un quadro di iperfiltrazione renale caratterizzato da valori di creatinina ai limiti inferiori della norma e nefromegalia (reni con dimensioni superiori al 95° centile), a sua volta fattori di rischio per lo sviluppo di proteinuria, è stato deciso di soprassedere all'inserimento del prednisone e proseguire con monitoraggio clinico vista la possibile origine secondaria della sindrome nefrosica (infezione da *Mycoplasma*).

Sono descritte infatti case-series con interessamento renale di infezione da *Mycoplasma* che si manifesta sia con sindrome nefritica con pattern istologico membranoproliferativo sia con sindrome nefrosica.

Non è possibile al momento confermare con certezza la diagnosi di podocitopatia secondaria a *Mycoplasma pneumoniae*, sebbene questa sia altamente probabile, considerando l'andamento autolimitante della proteinuria parallelamente alla risoluzione del quadro infettivo.

Data la complessità del caso e i fattori predisponenti, il paziente verrà sottoposto a monitoraggio clinico e laboratoristico nel tempo per identificare eventuali nuovi episodi di nefrosi.

Per noi è un caso indimenticabile perché non ci scorderemo mai che seppur rare esistono le cause secondarie di sindrome nefrosica, tra cui quelle infettive e che *Mycoplasma pneumoniae* è una potenziale causa di glomerulopatia acuta.

MIRM - Pelle (3)

Marialaura Marrazzo

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Raffaele ragazzo di 17 anni, giunge alla nostra osservazione in Pronto Soccorso, inviato dalla curante per febbre con picchi sino a 40°C e tosse secca da circa 10 giorni.

All’anamnesi non risultavano precedenti patologici di rilievo, e dalla ricognizione farmacologica non emergevano farmacoallergie né uso di nuovi farmaci negli ultimi mesi.

Si obiettivava un quadro di polmonite (lieve polipnea e soffio bronchiale udibile a livello apicale destro anteriormente). All’ecografia del torace, addensamento epatizzato a livello dell’apice polmonare di destra con scissurite, non versamento. Si eseguivano esami ematici con lieve incremento degli indici di flogosi (PCR 5.9 mg/dL) al fronte di emocromo con formula leucocitaria, biochimica e funzionalità epatica nella norma, nulla da segnalare all’emogas venoso. Si avviava terapia endovenosa con ceftriaxone per 48 ore associato alla claritromicina per via orale nel sospetto di polmonite non complicata.

Si dimetteva con continuazione per via orale di amoxicillina/acido clavulanico al fronte di un miglioramento clinico. A 48 ore dall’avvio della terapia antibiotica giungeva nuovamente alla nostra attenzione in Pronto Soccorso per la comparsa di vescicolo-bolle localizzate alle labbra, mucosa endorale, sede genitale e infine anche alle porzioni acrali (mani e piedi).

All’ingresso in Pronto Soccorso appariva in discrete condizioni generali, febbrile (TC 38.7°C), con parametri vitali nella norma; si notavano afte al cavo orale e numerose ulcere confluenti con secrezione purulenta alle labbra, mucosa endorale, sede genitale e porzione acrale. Concomitava iperemia congiuntivale bilateralmente. Non erano evidenti rash localizzati al tronco. L’obiettività cardiotoracica ed addominale risultava nella norma.

Si ripeteva ecografia del torace con riscontro di addensamento esteso con broncogramma aereo superiore destro e versamento basale di 6 mm.

Agli esami ematici indici di flogosi in calo (PCR 4.8 mg/dL), al fronte di emocromo con formula leucocitaria, biochimica, funzionalità epatica e renale risultati sempre nella norma.

Si eseguiva in quell’occasione tampone nasofaringeo per virus e *Mycoplasma pneumoniae* e si avviava terapia endovenosa con immunoglobuline e corticosteroide sistemico. Si disponeva il ricovero per sospetta *Mycoplasma induced rash and mucositis* (MIRM), il tampone per *Mycoplasma pneumoniae* è risultato poi positivo (Figura 1.).

Posta quindi diagnosi si proseguiva terapia corticosteroidea endovenosa, copertura antalgica con para-cetamolo ed ibuprofene, idratazione endovenosa e supporto nutrizionale con bevande ipercaloriche.

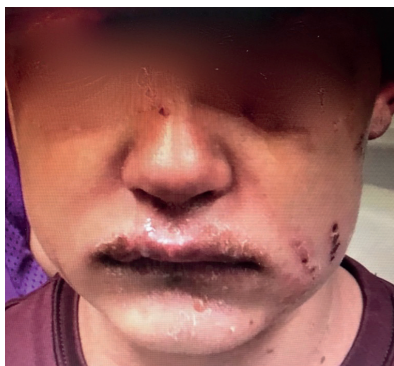


Figura 1. Lesioni ulcerative al cavo orale, *Mycoplasma pneumoniae-Induced Rash and Mucositis*
Contributed by S. Mcaninish, MD.

È stata inoltre eseguita una valutazione oftalmologica, che è risultata nella norma e che suggeriva terapia antibiotica topica profilattica.

Il ragazzo si è sfebbrato dopo 24 ore dall'avvio della terapia steroidea e le condizioni della mucosa orale e genitale sono progressivamente migliorate.

È stato successivamente dimesso in 8a giornata di ricovero.

La MIRM o *Mycoplasma induced rash and mucositis* è una condizione clinica caratterizzata per il coinvolgimento mucosale isolato o prominente rispetto a quello cutaneo, rappresentato da un'eruzione vescicolo-bollosa, papulare o con

elementi a bersaglio soprattutto alle estremità, più raramente al tronco.

La mucosa orale è la più colpita (94%), seguita dalla congiuntiva (82%) e dalla mucosa anogenitale.

Colpisce soggetti giovani (bambini e ragazzi, età media 12 anni) con predominanza nel sesso maschile.

Tra le diagnosi differenziali va sempre escluso un eritema multiforme maggiore (SJS/TEN), una DRESS (valorizzando l'anamnesi farmacologica fino a due mesi precedenti) e una sindrome della cute ustionata da stafilococco.

Il trattamento della MIRM non è previsto da linee guida ed è sostanzialmente di supporto: controllo del dolore, supporto nutrizionale, gestione di fluidi ed elettroliti, prevenzione di complicanze oculari.

La MIRM può tuttavia beneficiare dalla terapia steroidea e delle immunoglobuline per via sistemica.

Bibliografia di riferimento

- Frantz GF, McAninch SA. *Mycoplasma pneumoniae-Induced Rash and Mucositis (MIRM)*. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024.
- Poddighe D. Extra-pulmonary diseases related to *Mycoplasma pneumoniae* in children: recent insights into the pathogenesis. *Curr Opin Rheumatol*. 2018 Jul;30(4):380-387.
- Marquart E, Kinaciyan T. Overlapping clinical presentation of *Mycoplasma*-induced rash and mucositis and drug-induced Stevens Johnson Syndrome: A case report. *IDCases*. 2023;33:e01888.

Ehrls Danlos: una diagnosi che è tutto un programma

Alessandra De Alessandri

Pediatra di libera scelta, Genova

Nicole, secondogenita, anamnesi remota: epilessia tipo assenze.

Anamnesi familiare negativa. A 8 anni comparsa di dolori toracici transitori, la nonna riferisce stato ansioso per difficoltà sociali in abito scolastico. A 9 anni rachialgie persistenti, visita ortopedica e RM rachide: sospetto crash vertebrale, esami ematici e densitometria negativa, prescritta FKT non effettuata e busto ortopedico.

A 10 anni peggioramento/ripresa della rachialgia, rx rachide urgente negativo. A 10 anni e 6 mesi dolori gamba destra, ginocchio destro e piede destro con impotenza funzionale e difficoltà di addormentamento, ripetuti accessi in PS, effettuate RM e visite ortopediche, esami ematici, tutto negativo.

Esegue anche una visita reumatologica per sospetto di osteomielite cronica multifocale, CMRO, con ricovero per esami ematici e RMN *stir total body*: negative. Progressivo peggioramento del dolore osteo-articolare AAII con rifiuto di andare a scuola. La ragazza passa sostanzialmente tutto il giorno sul divano lamentando dolori al rachide e arti inferiori.

In questo periodo accompagnata più volte nel mio studio presenta un'obiettività sostanzialmente negativa con mobilizzazione, funzionalità motoria e deambulazione conservate. Sempre in apiressia, non altri sintomi.

La mia impressione è stata di essere di fronte ad un quadro funzionale/somatiforme. Vi era inoltre un'importante ansia da parte della famiglia con apparente rinforzo della sintomatologia presentata da Nicole e scarsa fiducia nei sanitari che hanno valutato la figlia, uso quotidiano della terapia antinfiammatoria (ibuprofene). Contatto telefonicamente la scuola.

Le insegnanti confermano assenze ripetute, difficoltà di inserimento e socializzazione, non hanno mai evidenziato sintomatologia dolorosa o zoppia in classe. Per la persistente sintomatologia con ormai totale interruzione della frequenza scolastica richiedo e riesco ad ottenere un ricovero presso la reumatologia dell'Ospedale di riferimento per cercare di inquadrare meglio la sintomatologia ed escludere sia organicità, sia per avere un supporto psicologico. Il giorno del ricovero la famiglia non si presenta e nei giorni successivi cambia pediatra. A distanza di due anni ricevo una mail molto polemica che mi informa della diagnosi fatta a Nicole in un centro di reumatologia di Verona di sindrome di Ehlers-Danlos ipermobile.

Si è trattato di una diagnosi clinica fatta a 14 anni, basata sui sintomi e caratteristiche cliniche quali ipermobilità articolare generalizzata con dislocazioni ricorrenti, cute soffice e setosa con lieve iperestensibilità.

Le indagini genetiche (pannello per iperlassità legamentosa), ecocardiogramma e visita cardiologica, EMA ed esami reumatologici tutti negativi.

Take home message

Da più matti che malati a matti e malati... la difficoltà delle frequenti sovrapposizioni tra patologie organiche e sintomi somatiformi.

Con le bottiglie ai polsi

Serena Pastore

Servizio di Reumatologia e Immunologia Clinica, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Conosco Teresa, 8 anni, una mattina già fitta di appuntamenti programmati. Mi chiama la dr.ssa Bruno nel suo ambulatorio, dove la bambina era stata inviata nel sospetto di una miopatia per un quadro di deficit di forza prossimale degli arti ed iperlassità legamentosa. Appena entro nella stanza rimango colpita dal modo in cui la bambina tiene una bottiglietta d'acqua, più con i polsi che con le mani, in un gesto che ormai sembra naturale. Quando si alza, ha una camminata anomala con trascinarsi degli arti inferiori ed è rigida nel salire sul lettino. I genitori sottolineano che lei è così da sempre, conduce una vita normale e non ha dolore. Approfondendo l'anamnesi, scopriamo che dall'età di 2 anni presenta un gonfiore fluttuante e non doloroso ai polsi e alle caviglie sul versante dorsale. All'età di 2 e 4 anni è stata sottoposta ad ecografia muscolo-scheletrica (US), che ha rivelato tessuti sottocutanei ipertrofici, apparentemente dovuti a un'anomala distribuzione del grasso.

All'esame obiettivo è in buone condizioni generali, apiretica; l'auscultazione cardio-toracica è normale, non c'è epatosplenomegalia, né lesioni cutanee. Polsi e caviglie sono gonfi, di consistenza molle, non caldi, non limitati funzionalmente. Eseguo quella mattina stessa un'ecografia osteoarticolare che mostra abbondante versamento ed ipertrofia sinoviale intorno ai tendini delle caviglie, dei polsi e dei flessori delle dita, segno di una grave tenosinovite; la sinovia ha un segnale power doppler negativo.

Decidiamo di eseguire esami ematici che rivelano un basso numero di linfociti (750/mm³), un aumento dei marcatori infiammatori (VES 50 mm/h, CRP 10,4 mg/L) e un'elevata espressione di siglec-1 sui monociti del sangue periferico, segno di un'inflammatione guidata dall'interferone (IFN). Gli anticorpi antinucleo (ANA) sono positivi ad alto titolo (1:1280), mentre il fattore reumatoide è negativo.

Eseguiamo poi una radiografia delle mani che mostra una leggera riduzione della rappresentazione delle ossa della fila carpale.

Quindici giorni dopo la prima visita, la bambina si presenta in pronto soccorso per febbre associata a rigidità del collo e dolori articolari diffusi, soprattutto ai polsi e alle caviglie.

Alla valutazione è sofferente, febbricitante, con tumefazione molle sulla superficie dorsale di caviglie e polsi, e dattilite delle mani, con dolore intenso alla mobilizzazione e limitazione funzionale. Si nota anche una marcata rigidità del collo e delle anche.

Al momento del ricovero, gli esami di laboratorio mostrano un marcato peggioramento degli indici infiammatori: VES 69 mm/h, CRP 167,7 mg/L, IgG 1505 mg/dL. L'enzima neurone-specifica e la calprotectina fecale sono negative. All'esame oftalmologico viene negata una flogosi oculare.

Ripeto l'ecografia osteoarticolare che mostra una grave tenosinovite con forte segnale power Doppler (grado 3). Il quadro clinico ed ecografico è assolutamente suggestivo di sindrome di Blau, per cui, dopo aver ottenuto il consenso informato, viene eseguita un'indagine genetica mirata, che identifica una variante patogena de novo (p.R334W) nel gene NOD2, che conferma il sospetto diagnostico. Dopo una settimana di ricovero, Teresa è stata dimessa in buone condizioni generali, in terapia con cortisone (a scalare), adalimumab (farmaco biotecnologico anti TNF α) e metotressato.

Un mese dopo la dimissione, il quadro è nettamente migliorato. In particolare, l'ecografia non mostra alcun versamento intorno ai tendini, che appaiono circondati solo da una minima ipertrofia sinoviale priva di segnale power Doppler. Anche i marcatori infiammatori (VES, CRP e siglec-1) sono tutti negativi, evidenziando il netto miglioramento della malattia.

La sindrome di Blau (BS) è un disordine monogenico non comune definito fenotipicamente dalla triade di poliartrite granulomatosa, dermatite e uveite. L'eruzione cutanea è di solito la prima manifestazione, che compare nel primo anno di vita. Tra i 2 e i 4 anni di età, nel 96% dei pazienti si osservano sinovite e tenosinovite poliarticolare; una marcata tenosinovite è molto tipica. L'artrite colpisce di solito le articolazioni periferiche di polsi (87%), ginocchia (73%), caviglie (63%) e le articolazioni interfalangee prossimali delle mani (53%). Infine, l'uveite si sviluppa nell'80% dei pazienti nei primi anni di età, con coinvolgimento della camera posteriore dell'occhio o, nel 75% dei casi, con panuveite. Tuttavia, la diagnosi può essere difficile o ritardata, poiché il quadro clinico può essere caratterizzato da sintomi diversi, mentre i segni abituali possono non essere contemporaneamente presenti o mancare del tutto. Nella nostra paziente, infatti, la diagnosi è stata sospettata solo sulla base degli aspetti ecografici tipici della tenosinovite. Questa indicazione clinica è stata ritenuta altamente indicativa di BS, spingendo a un rapido studio genetico di conferma mediante sequenziamento diretto dell'esone 4 di NOD2.

Per me è indimenticabile perché è stata la mia prima diagnosi di sindrome di Blau, perché l'ecografia, imparata e fatta al letto del paziente come complemento dell'esame obiettivo, mi ha permesso di interpretare le immagini correttamente e ottenere indizi fondamentali per la diagnosi differenziale, perché la forza del sospetto diagnostico ha convinto a fare un'analisi genetica mirata in 3 giorni, perché la bambina ha avuto un cambiamento netto del suo quadro clinico in un mese di terapia.

Infine è indimenticabile perché i genitori, inizialmente convinti dell'assenza di una patologia, hanno gradualmente compreso e hanno gioito di una nuova vita, in cui Teresa realmente riesce a svolgere le normali attività con un'energia mai provata.

Nodi da sciogliere

Maddalena Bagni, Giulia Giacomini

Università degli studi di Firenze, AOU A. Meyer IRCCS

Gabriele è un ragazzo di 13 anni che si presenta ad inizio ottobre in Pronto Soccorso perché da circa un mese ha notato la comparsa di una tumefazione dolente a livello della mammella destra e da circa due settimane anche la presenza di una tumefazione dura livello della radice della coscia destra, con concomitante sintomatologia febbrile della durata di circa due giorni. Era stato già valutato presso il Pronto Soccorso di un ospedale periferico con esecuzione di esami ematici risultati nella norma, ed indicazione a terapia antibiotica con Amoxicillina- acido clavulanico, ma senza modifiche a livello delle tumefazioni. In Pronto Soccorso Gabriele si presenta in buone condizioni generali, roseo, apiretico, riferisce fastidio alla digitopressione delle suddette tumefazioni. Alla visita apprezziamo tumefazione sottoareolare destra, morbida al tatto con cute indenne, di circa 2-3 cm e a livello crurale destro si palpa tumefazione dura, di forma allungata, a margini netti, con cute indenne, di circa 4 cm. Gabriele è un ragazzo precedentemente sano, non ha viaggiato recentemente e possiede cani e gatti, ma non ha storia di graffi recenti. Decidiamo quindi di procedere con i seguenti accertamenti:

- esami ematici: emocromo nella norma (globuli bianchi 8850/mmc, emoglobina 12.6 g/dL, piastrine 342.000/mmc), VES e proteina C reattiva negative, urea, creatinina, elettroliti, transaminasi, gammaGT, CK, coagulazione nella norma, acido urico (4.85 mg/dL) e LDH (182 UI/L) nella norma;
- ecografia regione inguinale e del collo: "... alla radice della coscia destra tumefazione ovoidale di verosimile natura linfonodale, delle dimensioni di 38x15 mm circa, margini irregolari ed incremento della vascolarizzazione interna, ipoecogenicità parenchimale ed ilo riconoscibile, ma distorto. In regione sotto angolo-mandibolare sinistra (livello II) si riconosce linfonodo con caratteristiche simili, ma margini più regolari delle dimensioni di 32x10 mm circa";
- ecografia regione mammaria: "ispessimento con ipertrofia dei tessuti molli retro-periareolari in cui si iscrive tessuto ipoecogeno retroareolare a margini irregolari. Quanto descritto necessita di correlazione clinico-laboratoristiche e prosecuzione diagnostica per diagnosi di natura";
- radiografia del torace: nella norma;
- ecografia dell'addome: "... fegato e milza di dimensioni nella norma, a livello del ventaglio mesenterico si apprezzano alcuni elementi linfonodali con morfologia ed ecostruttura conservate e dimensioni massime di poco superiori alla norma (17x7mm), non versamento".

Gabriele è stato quindi ricoverato nel reparto di Pediatria Medica. Dopo discussione con i colleghi oncoematologi ed infettivologi ed è stata eseguita una risonanza magnetica all'addome e coscia destra che ha evidenziato: "a livello del canale inguinale di destra formazione ovoidale solida con caratteristiche morfologiche e di segnale di linfadenomegalia delle dimen-

sioni di circa 29 x 13 x 19 mm (CC x AP x LL); si tratta di masserella iperintensa nelle sequenze STIR con positività in DWIBS. Altri più piccoli linfonodi di dimensioni aumentate, anch'essi positivi in DWIBS, in sede otturatoria ed inguinale bilaterale.”

Il sospetto clinico, vista la storia di lunga durata e i riscontri radiologici, iniziava ad orientarsi verso una patologia di tipo linfoproliferativo/sarcomatoso. In particolare, preoccupavano le caratteristiche cliniche (tumefazione inguinale dura, fissa con concomitante tumefazione mammaria) e le descrizioni all'imaging. Pertanto, è stato eseguito intervento di biopsia escissionale a livello della lesione della coscia destra. Durante la lunga attesa del referto istologico Gabriele è stato bene, non ha mai lamentato disturbi, se non la preoccupazione per la sua diagnosi. Ovviamente sono stati prelevati molti esami microbiologici che hanno nel corso del ricovero evidenziato sierologie su sangue positive per EBV (come da pregressa infezione) e per Bartonella (IgM positive) e successivamente positività su materiale drenato per PCR EBV e Bartonella.

Il referto istologico finalmente arriva: "... reperti morfologici riferibili a linfadenite granulomatosa necrotizzante, con aspetti serpiginosi a tipo linfadenite da Bartonella spp." Tale reperto era correlabile alla clinica e alla presenza di PCR per Bartonella positiva su materiale drenato e alla sierologia positiva per Bartonella henselae su sangue periferico. Tutti tiriamo un sospiro di sollievo. Gabriele inizia subito la terapia antibiotica con azitromicina e viene dimesso con visita infettivologica a distanza. La tumefazione mammaria non era altro che un reperto collaterale di ginecomastia peripuberale monolaterale, ma che nel contesto ci aveva distratto.

Take home message

Per noi è un caso indimenticabile perché non ci scorderemo mai che la Bartonella può essere responsabile di linfadenomegalie regionali protratte con caratteristiche cliniche e radiologiche "brutte", dove tutti pensano al peggio.

Un Raynaud... in un caldo pomeriggio di giugno

Carolina Carraro

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Alessia è una ragazzina di 12 anni che conoscevamo in ambulatorio di reumatologia durante un caldo pomeriggio di fine giugno. La sua storia era cominciata circa sei mesi prima, con episodi ricorrenti caratterizzati da comparsa di pallore a carico delle dita, seguito da transitorio colorito bluastro e poi rosore, con risoluzione spontanea in qualche minuto. Già la descrizione appariva suggestiva, ma ancor di più le fotografie delle sue mani portate in visione: si trattava di un vero fenomeno di Raynaud!

Ci riferiva, inoltre, che da qualche mese presentava dolore a diverse articolazioni e che faceva difficoltà a svolgere le attività quotidiane, si sentiva sempre molto stanca. Dall’anamnesi, il nostro primo pensiero è stato quello che il fenomeno di Raynaud di Alessia fosse, come succede di rado (ma, ahimè, succede), secondario ad una patologia immuno-reumatologica. Abbiamo, quindi, organizzato un Day Hospital per eseguire esami laboratoristici e strumentali di approfondimento diagnostico.

In primis, abbiamo eseguito una capillaroscopia: evidenziava morfologia e densità capillare normali, con lieve edema e sporadiche microemorragie. Agli esami ematochimici emergeva un quadro di infiammazione sistemica, testimoniata da una marcata positività del SIGLEC-1 (marker di attivazione interferonica), spiccata ipergammaglobulinemia (IgG 1836 mg/dL) e lieve rialzo della VES (37 mm/h).

Tali elementi, sommati anche al valore di anticorpi antinucleo (ANA) presenti ad alto titolo (1:1280), alla positività degli anticorpi anti-U1RNP, anti-RNP70 e del fattore reumatoide, alla lieve ipertransaminasemia e piastrinopenia, confermavano il fatto che il fenomeno di Raynaud della ragazza fosse secondario ad una patologia reumatologica sul modello della connettivite mista. Iniziava così l’iter diagnostico di Alessia, comprensivo di tutti gli accertamenti volti ad indagare un coinvolgimento d’organo.

La visita oculistica, la radiografia del torace, l’ecografia dell’addome, l’ecocardiogramma e le prove di funzionalità respiratoria sono risultati nella norma. Tuttavia, l’ecografia delle ghiandole salivari ha evidenziato delle ghiandole aumentate di dimensioni e con aspetto francamente disomogeneo, caratterizzato da tantissime aree ipo-anecogene sparse e frammiste a linfonodi intraghiandolari. Nel forte sospetto di sindrome di Sjögren organizzavamo, a completamento, anche un test di Schirmer per lo studio della lacrimazione, risultato patologico ed una biopsia delle ghiandole salivari minori.

L’esame istologico evidenziava una scialo-adenite cronica con un focus score, calcolato sulla base del numero di foci di infiltrazione flogistica cronica per 4 mm² di superficie sezionale, diagnostico (pari a 4).

Al fine di cercare di arrestare la progressione di malattia in fase precoce, alla

luce dei più recenti dati di letteratura, abbiamo prontamente avviato una terapia immunosoppressiva d'attacco con il Rituximab.

La sindrome di Sjögren è una patologia reumatologica molto rara in età pediatrica, con esordio insidioso e presentazione clinica peculiare, del tutto differente dalla forma diagnosticata in età adulta. Il sintomo più frequentemente osservabile e caratterizzante la forma giovanile all'esordio è la parotite ricorrente (62%), seguito dalle artro-mialgie (10%), dalla febbre (10%) e dall'astenia (8%). La sindrome di Sjögren in pediatria, quindi, è una patologia differente, si esprime preferenzialmente con una sintomatologia sistemica aspecifica e raramente con la sindrome secca o altre manifestazioni d'organo, molto più tipiche dell'età adulta.

Non vi sono RCT pediatriche che valutano l'efficacia delle diverse strategie terapeutiche nella sindrome di Sjögren giovanile. Tuttavia, sulla base dei risultati di trials randomizzati controllati su popolazioni di soggetti adulti e di case series pediatriche, i farmaci diretti contro i linfociti B (come il Rituximab ed il Belimumab) sembrano essere i più promettenti.

Take home messages

Gli ANA vanno richiesti con estrema cautela, ma sempre in presenza di un vero fenomeno di Raynaud. Se positivi, è mandatorio escludere il lupus eritematoso sistemico, la sclerosi sistemica e la connettivite mista! Se negativi, si tratterà molto più probabilmente di un Raynaud idiopatico. Inoltre, ricorda che la sindrome di Sjögren giovanile è una patologia differente dalla forma diagnosticata in età adulta, non aspettarti all'esordio una sindrome secca!

PIBO... e dintorni

Lorenzo Alvio De Luca

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

La paziente è una bambina di 7 anni con diagnosi di bronchiolite obliterante post-infettiva (PIBO) associata a insufficienza respiratoria in ossigenoterapia ad alto flusso, sindrome di Down associata a deficit immunologico non grave, ipertensione arteriosa sistemica secondaria a terapia steroidea, ipertensione arteriosa polmonare lieve secondaria a difetto interatriale di tipo *ostium secundum* e tiroidite di Hashimoto.

Il quadro di PIBO, che ha determinato importante compromissione della funzionalità respiratoria, è esordito ad aprile 2023 in seguito a un episodio di polmonite da adenovirus con insufficienza respiratoria acuta e conseguentemente necessità di ricovero in rianimazione e prolungata dipendenza da supporto ventilatorio non invasivo e ossigenoterapia; in tale occasione per persistenza di distress respiratorio è stata eseguita TC torace con riscontro di quadro compatibile con PIBO.

La paziente è stata quindi sottoposta ai seguenti trattamenti:

- da maggio 2023 a settembre 2023 boli di metilprednisolone a 30 mg/kg x 3gg/mese (6 cicli in totale);
- a maggio 2023 e successivamente da luglio 2023 a maggio 2024 infusioni mensili di IgEV a 1g/Kg (13 cicli in totale);
- da agosto 2023 a dicembre 2023, per peggioramento del quadro respiratorio nonostante le terapie eseguite fino a quel momento, infusioni mensili di ciclofosfamide a 500 mg/m² (6 cicli in totale), con successiva riduzione degli episodi di riacutizzazione e della gravità degli stessi senza più necessità di ricovero;
- da ottobre 2023 terapia con nintedanib;
- da dicembre 2023 a dicembre 2024 terapia con micofenolato.

Da maggio 2023 la paziente risulta ossigeno-dipendente, da marzo 2024 il fabbisogno corrisponde a 1L/min di ossigeno, somministrato tramite bassi flussi (LFO₂) nelle ore diurne e tramite flussi (HFNC) nelle ore notturne. A gennaio 2024 è stata ripetuta la TC torace con rilievo di riduzione diffusa dell'immagine ground-glass. Successivamente da giugno 2024 la bambina ha presentato 4 moderate riacutizzazioni respiratorie con conseguente temporaneo aumento del fabbisogno di ossigeno e necessità di somministrazione di cortisonici, con buona risposta. A dicembre 2024 è stata eseguita una nuova TC torace che ha documentato un nuovo peggioramento del quadro polmonare, con reperti radiologici compatibili con infiammazione attiva e iniziale fibrosi. Per questo motivo, in considerazione della precedente buona risposta, è stato stabilito l'avvio di un nuovo ciclo di 3 infusioni di ciclofosfamide con

lo scopo di indurre una remissione della componente attiva del quadro infiammatorio polmonare. In considerazione della complessità del quadro polmonare della bambina e del fallimento delle strategie terapeutiche messe in atto fino a questo momento nell'indurre una remissione stabile dell'inflammatione, con conseguente evoluzione verso esiti fibro-cicatriziali, è stata inoltre decisa l'aggiunta alla terapia del JAK inibitore Baricitinib, sul modello delle bronchioliti obliteranti conseguenti a reazione da trapianto contro l'ospite (GVHD secondaria a trapianto di cellule staminali ematopoietiche o di polmone) e delle interferonopatie monogeniche, come la vasculopatia associata a STING ad esordio infantile (SAVI) e la sindrome autoimmune malattia polmonare interstiziale-artrite (sindrome COPA).

Questo caso è indimenticabile per la sua complessità e il numero di tentativi di terapia che si sono susseguiti nel corso di questi due anni; la cauta speranza, anche per rendere il caso ancora più indimenticabile, è quella di una risposta positiva al nuovo farmaco Baricitinib, in caso di approvazione dello stesso; non siamo al momento in grado di prevedere questa risposta vista l'assenza di evidenze di efficacia nel caso della specifica patologia che stiamo tentando di trattare.

I NEHI di CHILD...

Alice Fachin

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Conosco Diana lo scorso novembre, all'età di 10 mesi, per degli approfondimenti in merito ad un quadro di polidispnea presente dal primo mese di vita (quadro che tuttavia non veniva valorizzato dalla famiglia, pensando che un respiro più frequente e superficiale fosse più tipico del bimbo piccolo). La mamma ci ha portato in visione dei video della piccola a 5-6 mesi di vita in cui si presentava tranquilla e sorridente, mentre mangiava/giocava, pur presentando un quadro di polipnea con associata franca dispnea, con bilancia toraco-addominale e rientramenti al giugulo.

Ad agosto u.s., all'età di 7 mesi, veniva ricoverata per episodio infettivo autorisoltosi, caratterizzato da febbre e aumento delle secrezioni, con peggioramento della dinamica respiratoria e desaturazioni, con necessità di ossigenoterapia (O₂ max 4 L/min, per 48-72 ore); all'auscultazione del torace veniva riferita la presenza di crepitii su tutto l'ambito.

Agli esami ematici: all'emocromo lieve leucopenia (GB 5640/mmc, di cui N 2500/mmc, L 2700/mmc; Hb 12.9 g/dL, PLT 367.000/mmc), indici di flogosi negativi, tampone per virus e batteri respiratori negativo, EGA venoso con evidenza di lieve acidosi respiratoria (pH 7.34, pCO₂ 45.5, HCO₃- 23.9). Un mese dopo, per persistenza di polidispnea in benessere clinico, la piccola veniva presa in carico presso un altro Centro; all'ingresso si presentava in ottime condizioni generali, dispnoica con bilancia toraco-addominale e polipnoica, SpO₂ 98% in RSAA; al torace descritto espirio prolungato con sibili diffusi e crepitii a tratti alle basi, per cui veniva provato trial con broncodilatatore inalatorio, senza beneficio.

Venivano quindi eseguiti i seguenti accertamenti:

- 1) saturimetria notturna, con evidenza di desaturazioni (SpO₂ min 75%, 21% del tempo tot con SpO₂ 85-89%, indice di ipopnea pari a 11.5);
- 2) TC torace, refertata come nella norma (in particolare, non evidenza di addensamenti parenchimali né di bronchiectasie/bronchiolectasie);
- 3) visita cardiologica, nella norma. Nel sospetto di un'interstiziopatia polmonare, la piccola veniva quindi inviata presso il nostro Centro.

Alla nostra valutazione Diana si presentava in ottime condizioni generali, persistendo comunque un quadro di polidispnea (FR 52/min, bilancia toraco-addominale e rientramenti al giugulo), SpO₂ 94% in RSAA. Al torace ingresso aereo bilaterale e simmetrico, espirio prolungato con sibili diffusi (più marcati ai campi medio-basali, specie a dx) e alcuni crepitii incostanti in sede basale anteriore dx. Dopo una rivalutazione della TC polmonare, emergeva un quadro compatibile con interstiziopatia; in particolare, si evidenziavano sfumati aspetti di ground-glass parenchimale, prevalentemente nei settori anteriori del lobo medio destro e della lingua.

Gli studi del sonno (polisonnografia e capnografia) mostravano un quadro di normocapnia e saturazioni in miglioramento rispetto a quanto registrato in precedenza; all'ecocardiografia, si escludevano segni di ipertensione polmonare. Agli esami ematici: all'emocromo si era normalizzato il quadro di neutro-linfopenia di agosto; sottopopolazioni linfocitarie e complementemia nella norma. Elettroliti, funzionalità epato-renale, dosaggio delle immunoglobuline e dosaggio degli aminoacidi urinari in range di normalità.

La storia di Diana, quindi, che si caratterizza per una polidispnea persistente nel corso del primo anno di vita con riscontro di alcune desaturazioni allo studio della saturimetria notturna, in associazione al quadro radiologico con evidenza di aspetto a ground-glass alla TC polmonare, è caratteristico delle interstiziopatie polmonari tipiche dell'infanzia (ChILD, *Childhood Interstitial Lung Disease*). Questo termine comprende un gruppo molto eterogeneo di patologie, di severità variabile. Alla luce dell'ottima crescita staturale-ponderale di Diana e della sua storia clinica in cui non vengono riportate infezioni respiratorie ricorrenti, in associazione all'immagine radiologica con un quadro di ground-glass evidente soprattutto a livello della lingula e del lobo medio del polmone destro, al momento l'ipotesi più probabile è che si tratti di una forma di interstiziopatia legata ad un'iperplasia delle cellule neuroendocrine polmonari (in inglese NEHI, *NeuroEndocrine cell Hyperplasia of Infancy*), un tempo nota come polipnea persistente del lattante. Si tratta di un quadro che esordisce tipicamente nella prima infanzia (in genere entro i primi due anni di vita, con età media di 3 mesi) e tende a migliorare nel tempo in assenza di una specifica terapia. L'eziologia è ancora poco chiara e, al momento, non sembra legata a mutazioni genetiche note. Questa diagnosi rimane comunque una diagnosi di esclusione, pertanto andrà poi rivalutata anche sulla base dell'evoluitività del quadro clinico. Abbiamo rivisto Diana a ricovero pochi giorni fa, per ripetere uno studio del sonno a distanza di circa un mese e mezzo dal precedente, da cui è emerso una stabilità dei valori di SpO₂ media in sonno, ma con una netta riduzione dei fenomeni desaturativi; questo sembrerebbe quindi confermare la diagnosi di NEHI, anche se tuttavia solo l'evoluzione clinica del quadro potrà poi darci la conferma definitiva.

Il caso di Diana rimane comunque per me un caso indimenticabile, *in primis* perché non conoscevo l'esistenza di un quadro analogo prima di studiare il grande capitolo delle interstiziopatie polmonari dell'infanzia di fronte ai racconti della famiglia.

Ma anche perché mi ha ricordato come, per chi arriva dopo nel percorso diagnostico-terapeutico (con molti esami già eseguiti e con terapie già tentate da altri in precedenza) si ritrova spesso facilitato nella diagnosi finale.

Evviva i gemelli, abbasso gli esami di routine

Mariagrazia Sacca¹, Mariagrazia Scilipoti²

¹Pediatra di Libera Scelta, Messina

²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Messina

Gabriele e Leonardo sono due gemelli monozigoti nati alla 36° settimana di età gestazionale da taglio cesareo, con peso alla nascita rispettivamente di Kg 2,730 e di Kg 2,720, entrambi sono seguiti in follow up presso l'ambulatorio del neonato prematuro. Nulla da segnalare fino all'età di 22 mesi quando in occasione di un prelievo di routine, si evidenziavano valori particolarmente elevati della Fosfatasi Alcalina: rispettivamente Leonardo 7683 U/L e Gabriele 8217 U/L con valori di Calcio, Fosforo, Transaminasi, Transglutaminasi IgA e IgG nella norma.

Il valore della Vitamina D era per Leonardo 51,1 ng/mL e per Gabriele 54,3 ng/mL. Nella settimana precedente al prelievo entrambi avevano avuto un episodio acuto gastrointestinale. Il prelievo veniva ripetuto a distanza di 10 giorni e già si intravedeva una riduzione dei valori della fosfatasi alcalina: Leonardo presentava un valore di 2513 U/L, mentre Gabriele aveva 3437 U/L. In tale occasione, oltre i valori di Calcio, Fosforo, GOT, GPT, Amilasi pancreatica, Lipasi, LDH, Gamma-GT, Paratormone e Vitamina D risultati sempre nella norma, veniva effettuato dosaggio della Fosfatasi Alcalina Ossea che mostrava un valore elevato > 120 µg/L.

Dopo 2 mesi i valori della fosfatasi alcalina erano perfettamente rientrati: Leonardo aveva una Fosfatasi Alcalina di 164 U/L, mentre quella di Gabriele era di 183 U/L, gli altri valori si mantenevano sempre nella norma.

Il caso di Leonardo e Gabriele va sicuramente inquadrato in una Iperfosfatemia Transitoria dell'Infanzia, in quanto entrambi i gemelli non avevano patologie epatiche o ossee concomitanti e fino ad allora erano sempre stati in buone condizioni di salute, né avevano fatto uso di farmaci.

Il riscontro era stato del tutto occasionale nel corso di una indagine di routine, avevano un'età inferiore ai 5 anni che è quella tipica di questa affezione, la fosfatasi alcalina era di origine ossea come attestato dal dosaggio dell'isoenzima osseo e soprattutto i valori si sono normalizzati entro i 3 mesi dal riscontro occasionale.

Perché è indimenticabile a mio parere? Innanzitutto per il riscontro contemporaneo in entrambi i gemelli, per i valori particolarmente elevati della Fosfatasi Alcalina, la coincidenza con il fatto acuto gastrointestinale, tutti elementi che rafforzano l'ipotesi che l'iperfosfatemia transitoria dell'infanzia sia correlata ad una infezione virale. L'aumento della fosfatasi alcalina potrebbe derivare da un temporaneo aumento del rilascio della stessa dal fegato o dall'osso. Utile quindi se questo riscontro avviene occasionalmente in

Casi indimenticabili in Pediatria ambulatoriale

bambini peraltro sani, effettuare una vigile attesa e limitarsi a ricontrollare i valori alterati entro 3 mesi.

Bibliografia di riferimento

- Crofton PM. What is the cause of benign transient hyperphosphatasemia? A study of 35 cases. Clin Chem. 1988;34(2):335-40.

Sotto pressione (ma non raccoglieva patate!)

Fabrizio Fusco

Pediatra di libera scelta, Valdagno (Vicenza)

Permettetemi per una volta di partire dal fondo, cioè dalla diagnosi: “Neuropatia ereditaria con predisposizione alla paralisi da compressione”.

Si tratta ovviamente di una malattia rara.

Ha vari sinonimi, HNPP (*Hereditary neuropathy with pressure palsies*), neuropatia tomaculare, neuropatia sensibile alla pressione in atto, paralisi da impianto di bulbi di tulipano, paralisi da raccolta delle patate...

La malattia è causata da una mutazione del cromosoma 17p12 che contiene il gene PMP22 e altri geni. PMP22 codifica la proteina della mielina periferica 22, espressa nella mielina del sistema nervoso periferico, e la trasmissione è autosomica dominante.

Si presenta molto preoccupato in ambulatorio il papà di Giulia, 13 anni, perché ha appena ricevuto, dopo un lungo iter, la diagnosi di neuropatia tomaculare ed è preoccupato che anche Giulia possa soffrire della stessa malattia, visto che inizia a presentare gli stessi sintomi che il papà riconosce fra i suoi prodromi: quando sta prolungatamente in posizioni che comprimono i nervi delle estremità degli arti superiori o inferiori (facendo uso di forbici, stringendo il manubrio della bicicletta, in posizione accucciata...), accusa formicolio e perdita parziale della sensibilità, che si protrae per giorni o anche settimane, ma con successiva scomparsa dei sintomi. Il padre di Giulia mi riferiva che anche altri membri della famiglia, chi in forma più leggera e chi in forma più acuta, soffriva di questa rara malattia.

Anche con Giulia procediamo con la richiesta di analisi molecolare nel sospetto di HNPP, diagnosi che è stata successivamente confermata.

La prevalenza non è nota dato che la malattia è sottodiagnosticata, ma è stimata in 1/20.000-50.000.

Di solito la malattia esordisce nella seconda e nella terza decade di vita, ma può manifestarsi anche durante l'infanzia. I sintomi d'esordio più comuni sono la perdita sensoriale focale ad esordio improvviso e la debolezza muscolare lungo la distribuzione di un singolo nervo.

Spesso questi sintomi focali acuti sono scatenati da stress meccanici a carico di un nervo (compressione, movimenti ripetuti o stretching degli arti interessati). I nervi maggiormente colpiti sono il nervo peroneo (testa del perone), il nervo ulnare (gomito), il nervo mediano (polso), il plesso brachiale e il nervo radiale.

I segni clinici causati dalle mononeuropatie comprendono il piede cadente, l'intorpidimento e la debolezza delle mani, la debolezza delle braccia, la perdita sensoriale dell'indice e del pollice o della porzione laterale della mano. Nel 50% dei pazienti, si osserva una remissione nell'arco di pochi giorni o mesi, mentre nella restante metà la remissione è incompleta e permangono

deficit sensoriali e motori focali ricorrenti.

La malattia può causare una grave paralisi degli arti nei pazienti asintomatici, ai quali la malattia non è stata diagnosticata, che praticano attività fisiche molto intense, con un rischio di esiti gravi per alcuni di loro.

Di solito la diagnosi viene suggerita dalle mononeuropatie focali ricorrenti e dall'anamnesi familiare positiva.

L'esame elettrofisiologico mostra un allungamento della latenza distale nei siti suscettibili allo stress meccanico. In genere l'esame istologico sulla biopsia del nervo surale evidenzia una **tomacula** (ispessimento focale della guaina mielinica).

La diagnosi è confermata dal test del DNA che evidenzia una delezione eterozigote nel gene PMP22.

Si deve informare il paziente sulle attività fisiche che possono scatenare i deficit sensoriali/motori. Le imbottiture protettive per i gomiti e le ginocchia possono ridurre gli stress meccanici a carico dei nervi.

I pazienti devono evitare le attività che prevedono periodi prolungati in posizione seduta con le gambe incrociate, il poggiarsi sui gomiti e i movimenti ripetitivi dei polsi. Parestesie, formicolii, perdite di sensibilità o di forza degli arti, scatenati da stress meccanici a carico di un nervo, con anamnesi positiva di altri casi in famiglia, pensa anche alla neuropatia ereditaria (o ai molti altri nomi con cui è descritta).

Due volte encefalite

Federico Zanin

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infaantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Matteo è un lattante di 9 mesi condotto in PS per comparsa di crisi convulsiva in corso di febbre, durata per più di 15 minuti. I genitori lo descrivono come non contattabile e con tremori all’emisoma di destra. La febbre durava da circa tre giorni, associata a rinite, graduale astenia e sonnolenza. Bambino di base sano, sviluppo psicomotorio regolare. Anamnesi familiare negativa per convulsione febbrile ed epilessia. Al suo ingresso in PS: TC 38.2°C FC 140bpm SpO2 98% in aa PC 9620 gr. Si presentava rigido con movimenti masticatori della bocca e clonie all’arto superiore destro, per cui veniva somministrato midazolam en 2mg (0.2mg/kg) con risoluzione della rigidità e delle clonie. A distanza di due minuti deviazione dello sguardo verso sx, quindi somministrato lorazepam 2mg ev, con risoluzione. Alla visita neurologica bambino soporoso, reattivo al dolore, con arto superiore destro meno reattivo del controlaterale. Eseguite emocolture ed esami ematici che mostravano una lieve linfopenia (L 2.920/mmc). Empiricamente avviata terapia antibiotica e antivirale. TNF: positivo per rinovirus. Nelle ore successive normalizzazione del quadro neurologico, febbrile ma senza ulteriori convulsioni.

Il giorno successivo eseguiva:

- EEG: pattern aspecifico con ritmo lento e sporadiche anomalie epilettiformi in sede temporale sinistra.
- RMN encefalo: tumefazione e iperintensità in T2, con restrizione in diffusione, a carico delle circonvoluzioni temporo-mesiali e ippocampali di sinistra.
- Rachicentesi: iperproteinorachia, leucorrachia (M 97%) e positività per HSV-1. Per cui sospesa terapia antibiotica e continuato in degenza aciclovir (10mg/kg dose 3v/die) per un totale di 21 giorni e avviato desametasone 2mg/die. In corso di ricovero si scalava progressivamente la terapia steroidea. Durante la degenza Matteo non presentava ulteriori episodi critici e salvo la prima giornata di ricovero si manteneva stabilmente apiretico e in buon compenso. Vista la tenera età eseguite analisi genetiche volte ad escludere immunodeficienze (in corso). Alla dimissione EEG di controllo in veglia e sonno spontaneo migliorato rispetto il precedente, simmetrico, testimone unicamente di sporadici elementi puntati isolati sulle derivazioni centrali di sinistra. Dimesso con controllo clinico tra due settimane.

A distanza di dieci giorni nuovo accesso in PS per insonnia, disturbi del movimento, cambiamento del comportamento, con presenza di irritabilità e, a tratti, aspetto assente. In PS il bambino risultava irritabile e non sempre contattabile. Agli EE GB 13.430 (N 2340, L 9920 M 690) PLT 643000 PCR 0.2. Rachicentesi chimico fisico e microbiologico negativi. RMN encefalo con mdc: atrofia dell’uncus della circonvoluzione paraippocampale e dell’ippo-

campo di sinistra, con ampliamento ex vacuo del corno temporale del ventricolo laterale sinistro corrispondente.

In osservazione due episodi di discinesie e movimenti masticatori, nel primo dei quali coesistevano uno sguardo deviato a sinistra e adesione del braccio sinistro al corpo, entrambi abortiti con lorazepam ev. Avviata metilprednisolone 30mg/kg/die, pantoprazolo 1mg/kg/die, idratazione e una dose di aciclovir. EEG non registrati episodi critici, minime isolate anomalie epilettiformi, tracciato che appare disorganizzato, non si osservano le fisiologiche figure del sonno, ben evidenziate invece nell'ultimo tracciato.

In seguito, l'indagine su liquor risultava positiva per anticorpi anti NMDA-r. Per la diagnosi di encefalite autoimmune post-erpetica ha avviato IG ev e proseguito la terapia cortisonica per 5 giorni totali. Eseguiti eco-addome e rx torace per escludere una causa paraneoplastica (negative). Per difficoltà nell'alimentazione avviava un supporto nutrizionale e terapia sintomatica per stati di agitazione e disturbo del sonno. Nelle giornate successive ripresa graduale del normale ritmo sonno-veglia, più vivace e risolto il disturbo del movimento e ripresa dell'alimentazione.

Voglia di ghiaccio

Andrea Ballaben

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infaantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Diana è una ragazza di 16 anni che da alcuni mesi riferisce una astenia e intolleranza allo sforzo, associati a frequente cefalea. Non si associano sintomi sistemici quali calo ponderale, febbre/febbricola, dolori addominali ricorrenti o artralgie. Occasionalmente ha lamentato episodi di aftosi minor orale. Il menarca della ragazza è avvenuto ad 11 anni e i cicli vengono riferiti regolari come frequenza ma abbondanti nella quantità (mai meno di 7-8 assorbenti cambiati nelle 24h). L'alimentazione risulta varia e adeguata. Nega picacismo, tuttavia a domanda diretta riferisce la necessità di dover mangiare molto frequentemente ghiaccio.

Alla visita la ragazza appare in buone condizioni, con cute e mucose pallide; presenta una cheilite angolare, una parziale atrofia delle papille linguali e una coilonichia. All'auscultazione cardiaca si rileva un soffio sistolico, e la restante obiettività d'organo risulta nella norma.

La clinica è quella da manuale di una anemia sideropenica, così come la sintomatologia e in particolar modo la pagofagia (il desiderio di mangiare compulsivamente ghiaccio). Questo viene infatti confermato dagli esami ematici che mostrano una anemia microcitica, con una saturazione della transferrina pari al 5%. Le restanti linee dell'emocromo risultano nella norma, così come gli indici di flogosi e lo screening per la celiachia e per le trombofilie. Viene quindi avviata una terapia marziale per os, e contestualmente su indicazione ginecologica una terapia estroprogestinica per regolarizzare i cicli mestruali. Al controllo dopo un mese di terapia, l'emocromo di Diana risulta nettamente migliorato, con valori di emoglobina ai limiti della normalità e con una buona reticolocitosi.

Il caso di Diana per me resterà indimenticabile perché per quanto semplice e banale possa essere una anemia sideropenica:

- L'obiettività clinica manifestava sostanzialmente tutti i segni tipici, al punto che emocromo e assetto marziale risultavano quasi “inutili”.
- La pagofagia è un sintomo molto peculiare e caratteristico, e che può essere riferito con molta più facilità da un paziente rispetto al picacismo, del quale spesso una persona si può vergognare e non raccontare.

Il miele non c'entra mai niente

Adelina Mihaela Vrinceanu

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Diego, 7 mesi, è arrivato in PS in codice verde, portato dalla mamma perché dalla sera stessa non riusciva più ad attaccarsi efficacemente al seno, mentre aveva mangiato un po' di yogurt. Non aveva avuto febbre o altri sintomi nei giorni precedenti. Parametri vitali buoni, obiettivamente niente di patologico. L'ultima evacuazione era avvenuta due giorni prima, con feci dure. In anamnesi da segnalare soltanto che Diego non era vaccinato per scelta dei genitori. La glicemia da dito risultava nella norma. Alla doppia pesata in seguito ad un tentativo di attacco al seno, non prendeva peso, per cui si offriva latte materno spremuto, di cui assumeva solo pochi millilitri, seguiti un vomito. L'emogas capillare e gli esami ematici erano nella norma. Si posizionava un sondino naso-gastrico per proseguire l'alimentazione, e si idratava anche per via endovenosa con soluzione fisiologica e glucosata. Si ricoverava e il giorno seguente lo rivedevo in reparto. La mattina dopo i pasti con SNG venivano tollerati senza vomiti. Non aveva ancora evacuato. Il bambino era un po' irritabile, colpiva il pianto rauco. La lingua era impaniata. Si eseguiva aerosol con beclometasone, con scarso beneficio. Alla rivalutazione del pomeriggio il quadro peggiorava: Diego era lamentoso, persisteva il pianto afono. In faringe si notava la presenza di abbondante saliva. Compariva ipotonia assiale e del collo: non riusciva a mantenere più autonomamente la posizione seduta. Ricercando il riflesso fotomotore, osservavo una midriasi pupillare bilaterale fissa. Si inviava un test tossicologico sulle urine, che sarebbe risultato negativo e si eseguiva una TC encefalo in urgenza, anch'essa negativa. A quel punto, nel sospetto di botulismo, si richiedeva assistenza rianimatoria per intubare e trasferire in terapia intensiva in un centro di terzo livello. In TIP si somministrava il siero antitossina botulinica. La presenza delle spore di botulino sarebbe stata provata in seguito su un campione di feci inviato all'istituto zootrofologico di Brescia. Nell'attesa della conferma, venivano somministrate anche neostigmina, nel dubbio di un quadro di miastenia, e immunoglobuline endovenose, per trattare un eventuale quadro di Miller-Fischer. Il giorno seguente anche la madre veniva ricoverata per sintomatologia analoga, più lieve. Nonostante indagini a domicilio, una origine certa della contaminazione non è mai stata confermata (presunta da miele o conserva di verdure fatta in casa).

Il caso per me è indimenticabile perché come specializzanda del primo anno è stata la prima volta in cui ho contribuito a una diagnosi salvavita.

Nella foresta senza privilegi

Marco Persoglia

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Juliette è una bambina di 8 anni, portata dai genitori all’ospedale di Andava-doaka, in Madagascar, durante il mio periodo di volontariato. Presentava sintomi di poliuria, polidipsia e calo ponderale da circa un mese. La diagnosi di diabete di tipo 1 è stata immediata, ma la prognosi di questa malattia in Madagascar è completamente diversa rispetto a quella dei paesi occidentali.

In Italia, sempre più bambini diabetici abbandonano le penne di insulina per utilizzare i microinfusori, che migliorano il controllo glicemico, riducono l’incidenza di complicanze micro e macrovascolari e, di conseguenza, garantiscono una qualità di vita significativamente migliore.

In Madagascar, invece, la mancanza di risorse basilari, come i frigoriferi per conservare l’insulina, rende la gestione del diabete una sfida quasi insormontabile. Per Juliette si è tentato l’impossibile: la bambina veniva portata dai genitori ogni giorno in ospedale per un’iniezione di insulina Lantus. Sebbene questo protocollo non rispettasse gli standard minimi di cura, rappresentava l’unica opzione per garantirle la sopravvivenza.

Tuttavia, il vero ostacolo non è stato logistico, bensì culturale. La madre, una donna di fede animista, riteneva che il destino della figlia dovesse seguire il corso naturale, senza interventi esterni. Una mattina Juliette non si è presentata in ospedale: era stata portata nella foresta dalla madre, interrompendo ogni cura. Questo evento ha profondamente scosso il villaggio, tanto che il consiglio degli anziani ha deciso di togliere la potestà genitoriale alla donna per il fratello minore, Melara, un bambino di 5 anni in cura presso lo stesso ospedale per una sindrome nefrosica. Melara è stato affidato a un infermiere dell’ospedale; viene spesso a trovarci e ci considera come la sua nuova famiglia.

Questo caso per me è indimenticabile, perché rappresenta un invito a ripensare ciò che consideriamo “normale”. Pensate a questo caso quando un vostro paziente diabetico ha un buon controllo glicemico grazie al microinfusore, quando il bambino a cui avete diagnosticato la SMA può camminare grazie alla terapia genica o, più in generale, quando avete avuto a disposizione tutti i mezzi per garantire a un bambino con malattia cronica la miglior qualità di vita possibile. Il messaggio che vorrei dare è che non dobbiamo considerare queste cure come la normalità, ma come un privilegio, legato al fatto che viviamo nella parte fortunata del mondo.

Vorrei dare anche un messaggio a chi è in procinto di partire per un paese del terzo mondo. È fondamentale considerare il contesto culturale e sociale dei pazienti, accettando che alcuni trattamenti, per quanto corretti da un punto di vista scientifico, possano non essere compatibili con le credenze locali. In questi casi, è necessario un approccio flessibile, cercando compromessi che rispettino le culture e, allo stesso tempo, offrano soluzioni realistiche.

