

# Comunicazioni orali al XXIV Congresso di Tabiano

## Disordini del movimento: un mare pieno di insidie!

Cattelani Chiara<sup>1</sup>, Coccolini Elena<sup>1</sup>, Caramaschi Elisa<sup>1</sup>, Spaggiari Eugenio<sup>1</sup>, Tediosi Giulia<sup>1</sup>, Bergonzini Patrizia<sup>1</sup>, Guerra Azzurra<sup>2</sup>, Lorenzo Iughetti<sup>1,2</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. UO di Pediatria, AOU Policlinico di Modena

### Obiettivo

Descrizione di un caso clinico di Corea di Sydenham.

### Caso clinico

Bambina di 10 anni giunta in PS per comparsa di movimenti afinalistici degli arti e del capo, difficoltà alla deambulazione e incoordinazione degli AAIL. All' esame obiettivo riscontro di soffio sistolico I/VI (non noto); presenza di movimenti afinalistici fini agli arti superiori ed inferiori, persistenti all'esecuzione di disegno e scrittura e di movimenti più rari e più ampi al capo. Gli accertamenti permettevano di escludere la presenza di patologia autoimmune, metabolica (ceruloplasmina, cupruria, porfirine urinarie, funzionalità tiroidea nella norma) e infettivologica (striscio periferico, test Quantiferon, emocoltura, tampone faringeo, urinocoltura, sierologia per influenza, Enterovirus, EBV, CMV, Mycoplasma, HSV1-2, Borrelia nella norma). Si riscontrava unicamente moderata alterazione del TAS (580 UI/ml), invariato a distanza di 3 settimane. La presenza di anomalie EEG associate (bouffées di onde lente a livello temporo-occipitale dei due emisferi, prevalenti a destra, accentuate dall' iperpnèa) rendeva necessaria la diagnosi differenziale tra corea di Sydenham e "piccolo male impulsivo di Janz". La RM dell' encefalo risultava nella norma. L'ecocardiografia non rilevava alterazioni. Veniva iniziata terapia con acido valproico che non risultava efficace. In presenza di peggioramento del quadro clinico, si decideva pertanto di iniziare terapia cortisonica (prednisone 2 mg/kg/die) e profilassi antibatterica (benzatilpenicillina 1.200.000 UI im, ogni 3 settimane) ottenendo, a distanza di 3 settimane, netto miglioramento del disturbo motorio.

### Discussione

La corea è una sindrome caratterizzata da movimenti involontari, afinalistici, improvvisi e rapidi a carico di estremità distali degli arti o del volto, risultato di un flusso continuo di contrazioni muscolari irregolari. L' eziologia più comune è legata all' infezione da SBEGA. La Corea di Sydenham fa parte dei criteri di Jones per la diagnosi di malattia reumatica (2 maggiori: cardite, artrite, corea, noduli, eritema; 1 maggiore e 2 minori: febbre, aumento VES/PCR, allungamento PR, + infezione recente da SBEGA). A volte questi criteri sono presenti in modo sfumato e la corea essere l'unico segno della malattia reumatica.

### Conclusioni

La diagnosi di Corea di Sydenham in alcuni casi può essere fatta ex-adiuvantibus.

## Corrispondenza

chiaracattelani@gmail.com

## Fischio atipico!

Flavia Predieri<sup>1</sup>, Zaira Pietrangiolillo<sup>1</sup>, Giulia Zagni<sup>1</sup>, Anna Rita Di Biase<sup>2</sup>, Barbara Maria Bergamini<sup>2</sup>, Lorenzo Iughetti<sup>1,2</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. U.O. di Pediatria, AOU Policlinico Modena

### Obiettivo

Descrizione di un caso da infezione da micobatterio non tubercolare con localizzazione atipica.

### Conclusioni

Una bambina italiana di un anno giungeva all'osservazione per dispnea e febbre ricorrente da un mese. Alla anamnesi erano presenti episodi recidivanti di broncospasmo e laringospasmo. All'esame obiettivo presentava distress respiratorio con broncospasmo diffuso e soffio bronchiale. Gli accertamenti eseguiti evidenziavano un aumento degli indici di flogosi ed un addensamento parenchimale al lobo superiore destro. Per mancato miglioramento clinico nonostante terapia, si programmavano accertamenti tra cui Angio-TC del torace che evidenziava una formazione nel mediastino posteriore di 2.5 x 3 x 3 cm, compriamente il bronco principale sinistro. Negativi risultavano RMN spinale-toracica, scintigrafia total body e dosaggio dell'acido vanilmandelico. Vevivano quindi effettuati asportazione sub-totale della neoformazione e posizionamento di stent temporaneo nel bronco principale sx steno-malacico. All' esame istologico si evidenziava flogosi granulomatosa necrotizzante di tipo tubercoloidè. Si impostava pertanto terapia antitubercolare ed antibiotica a largo spettro. Alla luce dell'esame istologico e della negatività del test Quantiferon, pur in presenza di colturale negativo, è stata posta diagnosi di sospetta linfadenite da micobatterio non tubercolare (NTM) con successiva modifica della terapia in: claritromicina, etambutolo e rifampicina, praticata per 6 mesi. La remissione della patologia a distanza di 4 mesi supporta la diagnosi.

### Discussione

Il Mycobacterium avium è responsabile dell'80% delle infezioni da NTM. Nel bambino causa prevalentemente linfadenite, solitamente superficiale, con picco di incidenza tra 1-5 anni. Rara la forma polmonare con quadro simile alla TB polmonare. La diagnosi di certezza è difficoltosa e richiede isolamento colturale del patogeno. Può essere indicativo dell'eziologia da Mycobacterium avium: Mantoux positiva con Quantiferon negativo. In mancanza dell'esito positivo dell'esame colturale, l'istologia caratterizzata da infiammazione granulomatosa con caseificazione, associata a test Quantiferon negativo è comunque fortemente indicativa di eziologia da NTM e pone l'indicazione, come nel nostro caso, al trattamento specifico.

### Conclusioni

Il trattamento ottimale delle linfadeniti da NTM è l'asportazione chirurgica completa; quando non possibile è necessario associare chemioterapia a più farmaci, il cui regime e la cui durata non sono comunque standardizzati.

### Corrispondenza

flavia.predieri@virgilio.it

## La dieta chetogenica e la sindrome da deficit di GLUT-1

Antonella Tricarico<sup>1</sup>, Alice Motta<sup>1</sup>, Maddalena Marchiò<sup>2</sup>, Maria Elena Guerzoni<sup>1</sup>, Luca Bedetti<sup>1</sup>, Laura Martignoni<sup>1</sup>, Patrizia Bruzzi<sup>2</sup>, A. Guerra<sup>2</sup>, L. Iughetti<sup>1,2</sup>

1. Scuola di Specializzazione In Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. U.O. di Pediatria, AOU Policlinico Modena

### Obiettivo

Descrizione di un caso di malattia rara.

### Caso clinico

Una bambina di 9 anni con diagnosi di "epilessia tipo assenze, leucoencefalopatia non evolutiva e ritardo cognitivo lieve" viene inviata presso il nostro Centro per iniziare dieta chetogenica classica (DC) in seguito a riscontro di variante potenzialmente patogenetica (sostituzione nucleotidica in eterozigosi c.1192G>A) del Gene SLC2A1. Il quadro era esordito a 1 anno di vita con una epilessia generalizzata mioclonica, trattata con acido valproico. Alla RMN dell'encefalo era presente un quadro di leucoencefalopatia; le indagini metaboliche e genetiche (cariotipo, analisi dei geni SCN1A e FMR1) erano risultate negative. All'età di 8 anni, in seguito ad una crisi di assenza era stata avviata bi-terapia (acido valproico ed etosuccinimide). La DC, introdotta fino al graduale raggiungimento della chetosi, è stata ben tollerata e proseguita a domicilio. Ad un mese dall'inizio della DC, scomparsa degli episodi di assenza e miglioramento attentivo-cognitivo, con quadro EEG privo di anomalie irritative.

### Discussione

La sindrome da deficit di GLUT1 (GLUT1 DS) è causata da un difetto della proteina GLUT1 responsabile di un alterato trasporto cerebrale di glucosio, ed è clinicamente caratterizzata da crisi epilettiche ad esordio precoce e farmacoresistenti, disturbi del movimento e difetti cognitivi di varia entità. La diagnosi, sospettata in base al quadro clinico e all'analisi biochimica del liquor, è confermata mediante analisi del gene SLC2A1 (mutazione eterozigote). La sola terapia attualmente efficace è la DC, che attraverso un elevato apporto di grassi alimentari rispetto agli zuccheri (2:1) induce e mantiene uno stato cronico di chetosi, consentendo una graduale remissione delle crisi e dei disturbi neurologici. La GLUT1 DS necessita di ulteriori studi per la comprensione dei suoi meccanismi eziopatogenetici, fenotipici ed evolutivi.

### Conclusioni

Il nostro caso conferma il beneficio della DC nel migliorare la prognosi e la qualità di vita dei pazienti affetti da GLUT1 DS.

### Corrispondenza

anto.tricarico@gmail.com

## L'ortopedico copre, il cardiologo scopre

Marta Caffarra<sup>1</sup>, Adi Weiss<sup>1</sup>, Giulia Barbato<sup>1</sup>, Bertrand Tchana<sup>2</sup>, Nicola Carano<sup>2</sup>, Aldo Agnetti<sup>2</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Parma
2. SSD di Cardiologia Pediatrica, AOU di Parma

### Obiettivo

Descrizione di un caso clinico di intossicazione da salicilati in corso di malattia reumatica.

### Caso clinico

Luca, 7 anni, giunge per febbre, astenia ed artralgie da 20 giorni. All'esordio dei sintomi aveva eseguito visita ortopedica con applicazione di fasciatura alla caviglia destra per sospetta distorsione. Per la persistenza della sintomatologia, ha eseguito esami ematici (PCR 72 mg/L, VES 72 mm/h) e tampone faringeo risultato positivo per SBEA per cui ha assunto Amoxicillina Clavulanata per 10 giorni. E.O. all'ingresso: TC 38,2°C, FC120 bpm, soffio olosistolico 3/VI apicale, non segni di flogosi articolare, restante obiettività nella norma. Vengono eseguiti ulteriori esami ematici (TAS 2810 UI/ml, streptozyme positivo 1:4000) ed ecocardiografia con riscontro di insufficienza mitralica di entità moderata ed insufficienza aortica lieve. Si poneva diagnosi di malattia reumatica con cardite (valvulite mitro-aortica) e si intraprendeva terapia cortisonica. A domicilio veniva poi effettuata la seguente terapia: Prednisone a scalare quindi Acido Acetilsalicilico (80 mg/kg/die in 4 somministrazioni), Lansoprazolo, Benzatipenicillina 1.200.000 i.i.m. ogni 4 settimane. Circa 20 giorni dopo la dimissione Luca torna alla nostra attenzione per difficoltà respiratoria sotto sforzo ed a riposo. E.O.: apiretico, cute pallida, Sat O2 99% in a.a., tachipnea (FR 45 atti/minuto), FC 120 bpm, soffio olosistolico 3/VI a livello apicale, MV normotrasnesso, restante obiettività nella norma. Venivano eseguiti esami ematici (salicilati 37 mg/dL, livello suggestivo per intossicazione v.n. 10-20 mg/dl [Nelson Textbook of Pediatrics, 19th Edition], ALT 194U/L), ecocardiografia (reperto invariato rispetto al precedente) ed rx torace (nella norma). E' stata quindi sospesa terapia con Acido acetilsalicilico, con risoluzione dei sintomi.

### Discussione

La malattia reumatica rimane una malattia spesso di difficile diagnosi (non esiste un esame specifico dirimente) ed una ritardata diagnosi porta quasi inevitabilmente a complicanze cardiologiche. I pazienti con febbre, artralgie e/o artriti devono essere valutati in prima istanza dall'internista e non inviati subito allo specialista ortopedico.

### Conclusioni

Ricordarsi che la terapia con Acido Acetilsalicilico ad alto dosaggio, come è necessario nella malattia reumatica, può portare ad intossicazione salicilica anche grave.

### Corrispondenza

marta.caffarra@gmail.com

## Nascere con occhi da urlo

Simona Bursi<sup>1</sup>, Licia Lugli<sup>2</sup>, Giovanni Neri<sup>3</sup>, Fabrizio Ferrari<sup>2</sup>, Lorenzo Iughetti<sup>4</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. UO di Neonatologia AOU Policlinico di Modena
3. UO di Oftalmologia AOU Policlinico di Modena
4. UO di Pediatria AOU Policlinico di Modena

### Obiettivo

Descrizione di un evento clinico raro: la chemosi congiuntivale congenita.

### Caso clinico

Un bambino di origine ghanese, nasceva a 41 settimane di gestazione da taglio cesareo urgente per gravi alterazioni del tracciato, attacco eclamptico e distocia dinamica, dopo gravidanza caratterizzata da diabete gestazionale in dietoterapia e rialzi pressori. Alla nascita, buon adattamento alla vita extrauterina e riscontro di chemosi congiuntivale imponente con gemizio ematico. Il collega Oculista, dopo completa estroffessione della palpebra superiore ed esposizione del fornice superiore e della congiuntiva tarsale superiore, confermava intensa chemosi e tumefazione della congiuntiva bulbare superiore e constatava l'integrità del segmento anteriore e la trasparenza dei diottri, pertanto consigliava protezione dei bulbi oculari e delle congiuntive mediante creazione di "camera umida", instillazione di Gentamicina collirio per 4 volte al giorno ed applicazione di Cloramfenicolo + Betametassone pomata oftalmica per 3 volte al giorno. Il bambino veniva quindi ricoverato per le cure del caso. Alla rivalutazione successiva effettuata dopo 4 giorni di terapia, vi era già evidente miglioramento del quadro oculare, per cui si proseguiva la terapia impostata. Il quadro si è poi progressivamente risolto.

### Discussione

La chemosi congiuntivale congenita è un evento clinico raro, tipicamente bilaterale e maggiormente frequente nei bambini neri, in quelli con sindrome di Down e nei bambini con ittiosi lamellare. Le cause sottostanti questo evento sono ancora sconosciute, ma sembra vi sia una maggiore incidenza nei parti con travaglio prolungato e difficoltoso e nelle gravidanze caratterizzate da ipertensione ed eclampsia. Il trattamento della chemosi congiuntivale può essere sia conservativo che chirurgico. Il primo è caratterizzato dall'utilizzo di antibiotici e cortisonici topici e patching con garze imbevute di soluzione fisiologica o ipertonica. Il trattamento chirurgico consiste nell'escissione della congiuntiva debordante e nella successiva iniezione di acido ialuronico. Nella maggioranza dei casi il trattamento topico prolungato fino ad un mese è risolutivo, come in effetti si verificava nel nostro caso.

### Conclusioni

La chemosi congiuntivale congenita è un evento raro ma che può conseguire a parti difficoltosi e o gravidanze con eclampsia. La terapia topica prolungata con antibiotici e cortisonici topici e il patching con fisiologica o ipertonica è quasi sempre risolutivo.

### Corrispondenza

simonabursi@alice.it

2015; 22(5):p.1 pag. 3 di 4

## Un caso particolare di stenosi aortica - Sindrome di Williams in un bambino ugandese

Zagni Paola<sup>1,2</sup>, Mapelli Massimo<sup>2,3</sup>, Ferrara Roberto<sup>2,4</sup>, Calbi Valeria<sup>2</sup>, Iughetti Lorenzo<sup>1</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
2. St. Mary's Lacor Hospital (Gulu, Uganda)
3. Scuola di Specializzazione in Malattie dell' Apparato Cardiovascolare, Università degli Studi di Milano
4. Scuola di Specializzazione in Oncologia Medica, Università degli Studi di Verona

### Obiettivo

Presentare il primo caso di sindrome di Williams (SW) descritto nella popolazione ugandese. Non esistono infatti dati relativi a pazienti affetti da SW nell'Africa Sub-sahariana.

### Caso clinico

Un bambino ugandese di 5 anni veniva trasferito presso il nostro ospedale con diagnosi iniziale di endocardite batterica su valvola reumatica condizionante stenosi aortica severa. All'ingresso era sintomatico per dispnea da sforzi lievi (NYHA III), con riscontro all'esame obiettivo di soffio sistolico sul focolaio aortico. L'ecocardiogramma eseguito in terza giornata evidenziava stenosi aortica sopravvalvolare severa (gradiente massimo 83 mmHg) con normale anatomia e funzione valvolare e in assenza di ulteriori alterazioni del sistema cardiovascolare. Concomitava ritardo mentale di grado moderato, comportamento socievole ed estroverso ("cocktail party behaviour") e facies caratteristica (faccia elfica), elementi tipici della sindrome di Williams. Il bambino veniva trattato con farmaci anti-scompenso e trasferito presso un reparto di cardiocirurgia per il successivo iter terapeutico.

### Discussione

La SW è una rara, complessa malattia genetica associata ad alterazioni del sistema cardiovascolare, dismorfismi faciali, ritardo mentale e peculiare profilo cognitivo. Ad oggi non esistono dati relativi a pazienti affetti da SW in Africa Sub-sahariana.

Nei bambini con SW sono presenti sintomi di scompenso cardiaco nel 47% dei casi e nel 77% è evidenziabile un difetto strutturale del cuore. La stenosi aortica sopravvalvolare (SASV) è l'anomalia cardiaca più frequentemente riscontrata (79%). Un ampio numero di pazienti, solitamente paucisintomatici, può arrivare alla diagnosi solo in età post-neonatale. La correzione tempestiva delle anomalie cardiologiche migliora la prognosi con bassa mortalità operatoria.

### Conclusioni

L'ecocardiogramma transtoracico e il caratteristico profilo clinico sono indicativi per una diagnosi di SW in assenza di test genetici specifici.

### Corrispondenza

paola.zagni@gmail.com

## Estensione cardiaca in pazienti con tumore di Wilms

Zagni Paola<sup>1,2</sup>, Malpeli Massimo<sup>2,3</sup>, Ferrara Roberto<sup>2,4</sup>, Calbi Valeria<sup>2</sup>, Iughetti Lorenzo<sup>1</sup>

1. Scuola di specializzazione in Pediatria, Università degli Studi Di Modena e Reggio Emilia
2. St. Mary's Lacor Hospital (Gulu, Uganda)
3. Scuola di Specializzazione in Malattie dell'apparato Cardiovascolare, Università degli Studi di Milano
4. Scuola di Specializzazione in Oncologia Medica, Univeristà degli Studi di Verona

### Obiettivo

Descrizione di due casi di tumore di Wilms complicati con estensione del tumore nella vena cava.

### Caso clinico

Un bambino di 3 anni, giungeva alla nostra attenzione per distensione addominale, dispnea ed edema bilaterale agli altri inferiori da circa 3 settimane. L' esame obiettivo cardiovascolare evidenziava toni cardiaci puri in successione ritmica (FC 110 bpm) e un soffio pansistolico sul focolaio tricuspidalico. L' addome era disteso con una massa palpabile in regione lombare destra e marcata epato-splenomegalia. L' ecografia addominale mostrava una massa solida coinvolgente il rene destro, il fegato e la vena cava inferiore. L' esame istologico eseguito dopo biopsia eco-guidata risultava diagnostico per tumore di Wilms (TW). L' ecocardiogramma mostrava una massa atriale destra di notevoli dimensioni adesa al setto interatriale, coinvolgente l' anulus tricuspidalico e condizionante una stenosi funzionale della tricuspide. Il decorso veniva complicato da shock cardiogenico con successivo decesso in settima giornata. Un altro paziente di 3 anni con diagnosi istologica di TW e medesima presentazione clinica veniva sottoposto a ecocardiogramma che evidenziava una massa neoplastica in atrio destro. Lo screening ecocardiografico eseguito su altri 5 pazienti risultava negativo.

### Discussione

Il tumore di Wilms (TW) è la neoplasia renale primitiva più frequente in età infantile. La diffusione neoplastica alla vena cava inferiore è descritta nel 4-10% dei casi e nell'atrio destro nell' 1%. Dati riguardanti la presentazione clinica e la prognosi di pazienti con TW in paesi in via di sviluppo sono limitati.

### Conclusioni

Nel nostro setting l' estensione cardiaca del TW sembra essere più frequente di quanto precedentemente riportato. Questi pazienti potrebbero beneficiare, in senso prognostico e terapeutico, di una valutazione ecocardiografica sistematica.

### Corrispondenza

paola.zagni@gmail.com

## Spondiloartrite monoarticolare HLA-B27 positiva: diagnosi e trattamento

Motta Alice<sup>1</sup>, Bedetti Luca<sup>1</sup>, Malmusi Giovanni<sup>1</sup>, Martignoni Laura<sup>1</sup>, Pietrangiolillo Zaira<sup>1</sup>, Bruzzi Patrizia<sup>1</sup>, De Fanti Alessandro<sup>2</sup>, Iughetti Lorenzo<sup>1,3</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. U.O di Pediatria, Az. Osp. Santa Maria Nuova di Reggio Emilia
3. U.O di Pediatria, Az. Osp. Universitaria Policlinico di Modena

### Obiettivo

Inquadramento terapeutico di un caso di spondiloartropatia.

### Caso clinico

Un ragazzo di 12 anni lamentava dolore alla spalla destra da circa 3 mesi, presente al risveglio, a con risoluzione spontanea dopo un' ora, responsivo ai FANS. L' anamnesi personale: era negativa per traumi, quella familiare positiva per psoriasi nella madre. A due mesi dall'esordio una radiografia della spalla evidenziava un'area di osteorarefazione con cerchione sclerotico periferico, 6 mm di diametro, senza caratteristiche radiologiche di aggressività. Veniva impostata terapia antinfiammatoria, assunta saltuariamente. Per il persistere della sintomatologia si ricoverava e venivano eseguiti esami biomorali con il seguente risultato: emocromo, immunoglobuline, asse fosforico, funzionalità tiroidea nella norma; PCR 0.9 mg/dl; screening MICI e restante sierologia (FR, ANA, ANCA) negative; HLA-B27 positivo. La RMN della spalla destra evidenziava un quadro compatibile con artrite sinoviale in fase attiva. Una valutazione oculistica con lampada a fessura escludeva un quadro uveitico in atto. Durante la degenza iniziava terapia con FANS con beneficio clinico, proseguita secondo protocollo, che prevede una durata di 4-6 settimane. Veniva dimesso con diagnosi di Spondiloartrite mono-articolare (SpA) HLA-B27 positiva. Alla sospensione della terapia si è avuta una ricaduta della malattia e si è pertanto iniziata terapia con Sulfasalazina (SSZ) e si è impostato follow-up clinico, biomorale ed ecografico.

### Discussione

Le SpA ad esordio giovanile rappresentano un gruppo variegato di patologie di natura infiammatoria cronica che colpiscono bambini e adolescenti sotto i 16 anni di età e che progrediscono verso la spondilite anchilosante. A parte i sintomi di esordio, che in età pediatrica prediligono l'interessamento delle estremità piuttosto che della colonna vertebrale, le SpA ad esordio giovanile assomigliano alle forme dell'adulto. Il trattamento ha come scopo il controllo dei sintomi legati all'infiammazione, il mantenimento della motilità e della funzionalità articolare, mentre i risultati sulla prevenzione delle deformità e dell'anchilosi risultano essere insoddisfacenti.

### Conclusioni

L' efficacia della SSZ è dimostrata da molti studi clinici in aperto sulla maggior parte dei pazienti trattati.

### Corrispondenza

motta.alice@gmail.com