

Comunicazioni orali al XXVII Congresso nazionale dell'Associazione Culturale Pediatri (ACP)

Calcoli della colecisti nel lattante: un caso clinico

Acampora E.¹, Mirra V.¹, Santoro C.², Mandato C.², Siani P.², Vajro P.³

1. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Sezione di Pediatria Università di Napoli Federico II

2. Dipartimento di Pediatria Sistemática e Specialistica AORN Santobono-Pausilipon, Napoli

3. Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Unità di Pediatria Università di Salerno

Obiettivo

Presentare il caso di lattante con calcolosi della colecisti associata a ipertransaminasemia.

Caso clinico

A.M., 6 mesi, giungeva alla nostra attenzione per pianto inconsolabile ed ipotonia, con anamnesi familiare positiva per calcolosi della colecisti in entrambi i genitori. Nato a termine da parto fisiologico, non ittero neonatale. Non aveva assunto farmaci potenzialmente calcologeni (es. ceftriaxone), né praticato nutrizione parenterale. Gli esami mostravano aumento delle transaminasi (AST 257 U/L, ALT 401 U/L), gammaGT (444 U/L) e LDH (1029 U/L), con valori normali di bilirubina (BD 0,3 mg/dL), indici di flogosi e profilo lipidico. L'ecografia addome evidenziava diversi calcoli in colecisti (diametro max 8 mm). Il quadro clinico regrediva spontaneamente dopo alcune ore, e si osservava miglioramento dell'ipertransaminasemia e dell'iper-GGT in terapia con acido ursodesossicolico dopo 5 giorni. Durante il ricovero si escludevano cause emolitiche (es. sferocitosi, anemia a cellule falciformi, talassemia), infettive (es. sepsi), fibrosi cistica e si programmava follow-up clinico/laboratorio per eventuale approfondimento di cause genetiche (es. PFIC 3) e/o malformative.

Discussione

La calcolosi della colecisti è una patologia non frequente in età pediatrica, la cui prevalenza (0,13%-2%) è in costante aumento per il crescente ricorso all'ecografia (diagnosi accidentale nelle forme asintomatiche) e aumento di comorbidità emergenti (quali l'obesità infantile). Le principali cause di calcolosi biliare nel lattante sono in ordine di frequenza: infezioni, malattie emolitiche, nutrizione parenterale, farmaci, malattie epato-biliari anche su base genetica. È noto che la calcolosi della colecisti quando riscontrata in epoca neonatale ha generalmente un decorso benigno con risoluzione spontanea nel 50% dei casi nei primi 6 mesi di vita. In caso di persistenza è necessario un approfondimento diagnostico orientato all'etiologia che includa anche cause genetiche/malformative. La predisposizione familiare non è frequente nel lattante mentre i sintomi biliari, come nel nostro caso, sono più frequenti nel lattante/bambino rispetto all'adulto (60% vs 20-30%). Il trattamento è nella maggior parte dei casi conservativo, mentre la colecistectomia è riservata ai casi di persistenza della sintomatologia (27%).

Conclusioni

In caso di riscontro di calcolosi della colecisti sintomatica in un lattante è importante indagarne le cause (infettive, iatrogene, genetiche, malformative) per chiarire l'eziologia, meno di un terzo dei casi necessita del trattamento chirurgico. Nella maggior parte dei casi asintomatici è sufficiente un follow-up clinico ed ecografico.

Corrispondenza

emma.acampora@virgilio.it

Convulsioni in corso di gastroenterite da rotavirus: uno studio retrospettivo monocentrico

Acampora E.¹, Mirra V.¹, De Brasi D.², Mastrominico A.², Proverbio MR.², Aschettino M.², Siani P.²

1. Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Sezione di Pediatria - Università di Napoli Federico II

2. Dipartimento di Pediatria Sistemática e Specialistica - AORN Santobono-Pausilipon, Napoli

Obiettivo

Studio retrospettivo monocentrico sulla prevalenza di convulsioni in corso di diarrea da Rotavirus.

Background

Le convulsioni rappresentano uno dei principali problemi per il pediatra, soprattutto per le ripercussioni psicologiche che la loro insorgenza comporta per i genitori. È nota l'associazione di convulsioni e gastroenterite da Rotavirus, in assenza di squilibrio idro-elettrolitico, ma la prevalenza è sconosciuta.

Metodi

Abbiamo effettuato una analisi retrospettiva dell'associazione di convulsioni e gastroenterite da Rotavirus in una coorte di 378 bambini italiani seguiti presso il nostro dipartimento da gennaio 2013 a settembre 2015.

Risultati

In questi tre anni ci sono stati 378 ricoveri per enterite da Rotavirus (279 F e 99 M) di cui 15 hanno presentato convulsioni (3,96%). I bambini (11 F e 4 M) avevano un'età compresa tra 6 mesi e 3 anni (media 2,01 anni). In 5 casi era presente familiarità (3 per convulsioni febbrili, 2 per epilessia). Tutti hanno presentato convulsioni generalizzate non febbrili in corso di diarrea, con esame neurologico normale, elettroliti normali, Rotavirus nelle feci, coprocoltura negativa. Nel 20% dei casi la PCR era positiva (max 35 mg/dl v.n. <5). Le giornate di degenza sono state tra 4 e 10 (media 5,73 giorni). In media gli episodi si sono presentati tra la 2°-3° giornata di malattia. In 7 casi è stata praticata terapia con benzodiazepine all'esordio (47%). In 12 pazienti è stato effettuato l'EEG, solo in 4 casi l'EEG ha mostrato alterazioni specifiche.

Conclusioni

Le convulsioni in associazione con gastroenterite da Rotavirus, non sono un evento così raro. Considerata la nostra casistica, sebbene basata su un numero limitato di pazienti, la prevalenza è risultata essere del 3,96%, di tutti i ricoveri per Rotavirus, paragonabile a quella presente in letteratura. La frequenza sembra essere paragonabile nei due sessi. Considerato che nella maggior parte dei casi la risoluzione è spontanea al termine dell'infezione e la prognosi generalmente benigna, il riconoscimento di questa entità dovrebbe portare a rassicurare i genitori, evitando indagini e terapia anticonvulsivante a lungo termine, solitamente non indicata.

Corrispondenza

emma.acampora@virgilio.it

Deficit di ADA2: una nuova malattia autoinfiammatoria da conoscere

Orlando F.¹, Forni C.¹, Fontana F.¹, Alessio M.¹

1. U.O.S. Reumatologia Pediatrica - D.A.I. di Pediatria dell'A.O.U. Federico II Napoli

Obiettivo

Descrivere tre casi di una malattia autoinfiammatoria di recente scoperta, il deficit di ADA2.

Background

Le malattie autoinfiammatorie sono un gruppo di malattie rare caratterizzate dalla presenza di infiammazione cronica o ricorrente secondaria ad un'abnorme attivazione dell'immunità innata. Nel 2014 è stata descritta l'associazione di una nuova mutazione con l'insorgenza di un quadro clinico eterogeneo caratterizzato in varia misura da livedo reticularis, febbre ricorrente, stroke, epatosplenomegalia, sintomatologia gastrointestinale, lieve immunodeficienza, neuropatia periferica, ipertensione e vasculite dei piccoli e medi vasi di tipo panarterite nodosa (PAN). La mutazione, una loss-of-function mutation a trasmissione autosomica recessiva, interessa il gene CECR1 che codifica per l'enzima ADA2 (Adenosina Deaminasi 2).

Materiali e metodi

Descriviamo 3 pazienti: due fratelli con medesima mutazione (c.140G>T), ma esordio differente. La femmina ha esordito a 18 mesi con atassia periodica, seguita dalla comparsa, all'età di 7 anni, di noduli sottocutanei dolenti al cuoio capelluto e sintomatologia osteoarticolare. All'età di 12 anni diagnosi di PAN seguita da sindrome emiparetica piramidale facio-brachio-curale sinistra. L'esordio nel maschio si è avuto all'età di 7 anni con manifestazioni cutanee tipo PAN associate a febbre ricorrente e ipoacusia neurosensoriale, vertigini, vomito e diplopia. Nell'ultimo caso la prima manifestazione si è avuta all'età di 5 anni con febbre ricorrente, mialgie e neurite ottica retrobulbare. In questo paziente sono state identificate entrambe le mutazioni (c.140G>C; c.1078A>G). In tutti i casi era presente ipertensione.

Conclusioni

In caso di diagnosi precoce di PAN associata a manifestazioni neurologiche ed ipertensione arteriosa bisogna pensare al deficit

di ADA2 e ricercare mutazioni del gene CECR1, in particolare quando vi è una scarsa risposta alle terapie immunosoppressive tradizionali. Il trattamento con anti TNF α si è dimostrato efficace nel prevenire ulteriori eventi ischemici.

Corrispondenza

francesca.orlando8@gmail.com

Un'insospettabile causa di febbre persistente

Rinaldi M.¹, Apicella A.¹, Ruggiero L.¹, Marzuillo P.¹, Capristo C.¹

1. Seconda Università degli Studi di Napoli, Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale eSpecialistica

Background

La febbre è uno dei motivi più frequenti di visite ambulatoriali e di accesso al pronto soccorso soprattutto se è persistente ed elevata. Le cause possono essere molteplici e spesso non semplici da identificare.

Caso clinico

Francesco, 3 anni, giungeva alla nostra osservazione al 5° giorno di febbre. A domicilio eseguiva terapia con ceftriaxone per faringotonsillite e rifiuto di terapia orale. Il piccolo presentava faringotonsillite, leucocitosi neutrofila e notevole incremento della PCR (280 mg/dL). L'eco addome e la ricerca dei più comuni virus risultavano negative. Per tale motivo, nel dubbio di infezione sistemica, continuava terapia con ceftriaxone, ottenendo miglioramento clinico ed apiressia. Dopo 24 ore di apiressia, ripeteva esami che confermano leucocitosi neutrofila e mostravano PCR di 380 mg/dL e trombocitosi (PLT: 1200000/mm³). Ripeteva pertanto ecografia addome che mostrava, in sede pelvica, ascesso circoscritto. La TC evidenziava un coprolita nell'ambito di questa raccolta ascessuale. Si poneva quindi diagnosi di ascesso pelvico secondario a sospetta appendicite acuta perforata con successiva conferma all'intervento chirurgico.

Discussione

L'appendicite acuta nei primi anni di vita è un evento raro ma con una frequentissima incidenza di perforazione. La percentuale di perforazione raggiunge il 70% anche se la diagnosi è fatta precocemente. La presentazione clinica dell'appendicite acuta è spesso pleomorfa e la diagnosi può essere mascherata da sintomi comuni ad altre patologie. La "misdiagnosi" più comune è quella di gastroenterite acuta [1].

Conclusioni

Una diagnosi tempestiva di appendicite acuta nei bambini con meno di cinque anni di età rappresenta una sfida per il Pediatra a causa della rarità della malattia, la presentazione pleomorfa e il rapido sviluppo di complicanze. La presenza di febbre persistente associata o meno a diarrea a spruzzo in un bambino con scarsa tendenza ai movimenti spontanei sono indizi clinici che possono supportare tale sospetto diagnostico [1].

Bibliografia

1. Marzuillo P, Guarino S, Barbi E. Paracetamol: a focus for the general pediatrician. Eur J Pediatr 2014; 173: 415-25.

Corrispondenza

manuelarinaldi@gmail.com

Micofenolato Mofetile (MMF) nel trattamento della nefrite secondaria a Porpora di Schoenlein-Henoch (HSPN)

Alessandrella A.¹, Esposito A.¹, Ranucci G.¹, Russo M.¹, Malgieri G.², Molino D.², Pecoraro C.²

1. Università degli Studi di Napoli Federico II, Dipartimento di Scienze Mediche Translazionali
2. S.C. di Nefrologia e Dialisi, Ospedale Santobono

Obiettivo

Valutare l'efficacia del MMF in pazienti affetti da nefrite secondaria a PSH (HSPN).

Casistica

In 12 anni abbiamo osservato 237 casi di HSPN, di questi 78 (32%) sono stati sottoposti a biopsia renale: 45 di classe II e 23 di classe III (sec. classificazione di Emancipator [1]). Ventidue, 3 di classe II e 19 di classe III sono stati trattati con MMF (17 M/5 F, range di età 3-13aa). Il coinvolgimento renale è comparso entro 1 mese dall'esordio nel 72% dei casi ed entro 2 anni negli altri. All'esordio 1/3 di classe II e 11/19 di classe III presentavano macroematuria (MA). Proteinuria (Prot)>1gr/die era presente in 2 di classe II ed 11 di classe III. Uno solo di classe III ha presentato insufficienza renale acuta. Tutti avevano pressione arteriosa, C3 e IgA nella norma. I pazienti hanno ricevuto steroidi in boli ev (1 g/1.73 m² per 3 gg non consecutivi, seguiti da steroidi per os con decalage in 6 mesi) e MMF per 2 aa alla dose di 10-20 mg/kg/12h. Dopo 6 mesi di terapia: 3/11 con MA hanno riferito nuovi episodi, mentre la microematuria (ME) persisteva in tutti gli altri tranne uno. Dei casi esorditi con Prot>1gr/die: quelli di classe II mostravano riduzione o scomparsa della proteinuria; in quelli di classe III la proteinuria era >1gr/die in 3/11, inferiore ad 1gr/die in 4/11, e si normalizzava negli altri. Il follow up medio è stato 3.04 anni. Dopo 1 aa di MMF: 1 paziente riferiva MA; 10 presentavano ME. Dei 3 che a 6 mesi conservavano Prot>1gr/die, in 2 la proteinuria si riduceva al di sotto di 1 gr/die e in 1 si normalizzava; in nessun caso si ripresentava. L'effetto positivo del trattamento si confermava a 2 anni di follow-up e perdurava dopo la sospensione della terapia.

Conclusioni

La nostra esperienza dimostra l'efficacia e la sicurezza del MMF nel trattamento della HSPN.

Bibliografia

1. Emancipator S.N. (1992) Primary and secondary forms of IgA nephritis, Schönlein-Henoch-Syndrome. In: R.H: Heptinstall (ed.) Pathology of the Kidney (4 th edn), pp. 389-476. Boston, Toronto, London: Little, Brown and Company

Corrispondenza

a.alessandrella@gmail.com

Il ruolo dello specializzando nella compilazione delle schede di dimissione ospedaliera (SDO)

Stellato P.¹, Sciorio E.¹, Guarino A.¹

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Parma
2. UO Pediatria e Oncoematologia AOU di Parma

Background

Gli ospedali universitari devono formare lo specializzando anche in merito alla esigenze di ottimizzazione dei costi, corretto utilizzo delle risorse disponibili e valutazione del proprio operato. In tale ambito appare centrale il ruolo dell'Assistente In Formazione (AIF) nella corretta compilazione della SDO, nell'analisi del flusso che ne deriva e nell'analisi del benchmark Diagnosis Related Group (DRG).

Materiale e Metodi

Due specializzandi e quattro docenti si sono occupati di valutare il flusso SDO degli ultimi tre mesi di un reparto di degenza confrontandolo con quello dell'anno precedente per migliorare l'appropriatezza delle procedure diagnostiche e garantire una migliore aderenza tra la reale complessità dei pazienti assistiti e quelli descritti nelle SDO. Sono stati esaminati i codici ICD9 CM utilizzati per descrivere le condizioni cliniche e le procedure diagnostico-terapeutiche dei pazienti-tipo più frequenti; è stata presa in esame l'appropriatezza dei ricoveri praticati ed il peso dei DRG che derivano.

Risultati

L'analisi dei dati così condotta ha portato ad un aumento del peso medio complessivo dei DRG del 22% e ad un aumento del peso dei DRG dei pazienti-tipo più frequenti che risulta quasi raddoppiato. Gli errori più frequentemente identificati nella codifica dei pazienti riguardavano l'inserimento di codici ICD9-CM completamente sbagliati; l'utilizzo di codici eccessivamente generici rispetto alla patologia del paziente in esame; la mancata identificazione della patologia che ha richiesto più risorse assistenziali quale diagnosi principale.

Conclusioni

La formazione degli specializzandi ha condotto fin da subito ad un sensibile miglioramento nella compilazione delle SDO e nella qualità dei DRG che ne derivano. Il corredo di questa attività, tutt'ora in corso, è la produzione di un breve seminario tenuto dagli specializzandi stessi per diffondere le competenze e le conoscenze acquisite in questo importante aspetto dell'attività medica.

Corrispondenza

pio.stellato@gmail.com

Una Kawasaki da manuale

Smarrazzo A.¹, Rossi A.¹, Santoro C.², Siani P.²

1. Scuola di Specializzazione In Pediatria, Università degli Studi di Napoli-AOU "Federico II"
2. AORN Santobono-Pausilipon, Dipartimento di Pediatria Sistemica e Specialistica

Obiettivo

Descrizione di un caso di malattia di Kawasaki.

Caso clinico

Una bambina di 2 anni e 2/12 è giunta alla nostra attenzione per l'insorgenza, da circa 3 giorni, di febbre elevata non responsiva agli antipiretici, cheilite fissurante, esantema diffuso, congiuntivite sierosa bilaterale, edema del dorso delle mani e dei piedi e rifiuto dell'alimentazione. Alla visita la piccola risultava estremamente sofferente per cui, alla luce del persistente rifiuto dell'alimentazione, veniva ricoverata e prescritta nutrizione parenterale periferica. Gli esami di laboratorio mostravano: importante incremento degli indici di flogosi; leucocitosi neutrofila; ipertransaminasemia. L'ecografia addominale rivelava, distensione della colecisti ed ispessimento segmentale stratificato con iperecogenicità della parete intestinale in fossa iliaca sinistra. L'ecocardiogramma risultava nella norma Al 6° giorno di febbre si concludeva per una Malattia di Kawasaki tipica e si intraprendeva terapia con Ig ev, seguita da Acido Acetil-salicilico a dosi antinfiammatorie. Già al termine dell'infusione di Ig la piccola ha presentato netto miglioramento clinico, con progressiva riduzione della febbre fino alla sua scomparsa, regressione della congiuntivite e lenta risoluzione della cheilite e dell'edema periferico, normalizzazione di indici di flogosi e transaminasi (compariva invece lieve anemia). Dopo circa 48h si osservava desquamazione lamellare delle dita, soffio sistolico 3/6 sul focolaio mitralico (all'eco riscontrato lieve rigurgito mitralico, verosimilmente accentuato dall'anemia, in assenza di lesioni coronariche) e piastrinosi, regrediti dopo 5 giorni. La piccola è stata, quindi, dimessa con Acido Acetilsalicilico a dosaggio antiaggregante ed appuntamento per un nuovo controllo cardiologico a distanza.

Discussione

L'ispessimento segmentale stratificato con iperecogenicità della parete intestinale in fossa iliaca sinistra è un reperto atipico per la Kawasaki, ma già descritto in letteratura [1].

Conclusioni

E' importante conoscere e riconoscere tempestivamente tutte le possibili manifestazioni, classiche e non, della M. di Kawasaki per un'ottimale gestione di questi pazienti.

Bibliografia

1. *Pediatr Radiol.* 2008 "Segmental bowel-wall thickening on abdominal ultrasonography: an additional diagnostic sign in Kawasaki disease", Maurer K et al.

Corrispondenza

and.smarrazzo@gmail.com

Cosa c'è dietro un calcio basso

Smarrazzo A.¹, Sodano A.¹, Mastrominico A.², De Brasi P.², Siani P.²

1. Scuola di Specializzazione In Pediatria, Università degli Studi di Napoli-AOU "Federico II"
2. AORN Santobono-Pausilipon, Dipartimento di Pediatria Sistemica e Specialistica

Obiettivo

Descrizione di un caso clinico complesso in cui il riscontro di ipocalcemia ne chiarisce la diagnosi.

Caso clinico

Una bambina di 6 anni e 4 mesi, veniva condotta in urgenza dai genitori in PS per comparsa improvvisa di edema, dolenzia e contratture agli arti inferiori, con parestesie delle estremità e difficoltà nella deambulazione. La piccola, portatrice di un difetto interatriale, ha una storia personale di infezioni respiratorie ricorrenti e di reflusso gastro-esofageo; utilizza plantari ortopedici per piede piatto e ginocchio valgo e pratica logopedia per disфонia e brevità del palato. All'esame obiettivo si riscontrava ipertelorismo, naso a sella con ipoplasia delle narici, bocca piccola e ugola bifida al cavo orale; dal punto di vista cardiologico si segnala presenza di soffio sistolico. Durante la misurazione della pressione la piccola presentava contrattura in flessione della mano (simile ad un artiglio, segno di Trousseau). Evidenti, inoltre, la tumefazione dolorosa delle caviglie bilateralmente e la contrattura della muscolatura distale degli arti inferiori. Le indagini laboratoristiche evidenziavano ipocalcemia con iperfosfatemia, con magnesemia e funzione renale nella norma. L'approfondimento diagnostico evidenziava un livello insufficiente di vitamina D con livelli ridotti di PTH. All'ecografia del collo non erano apprezzabili le paratiroidi. Veniva effettuata correzione per via endovenosa della calcemia sotto monitoraggio ECG, e somministrata vitamina D attiva per os.

Discussione

Il quadro di ipoparatiroidismo, in associazione alle alterazioni del palato, al DIA e alla storia di infezioni respiratorie ricorrenti ha orientato la diagnosi verso Sindrome di Di George. Tale sospetto ha trovato conferma, 5 mesi dopo l'esordio dei sintomi, nel risultato dell'analisi genetica mediante metodica FISH, che ha confermato la presenza della tipica delezione del braccio lungo del cromosoma 22.

Conclusioni

Le insidie e i segreti delle alterazioni elettrolitiche devono far parte del bagaglio del clinico. Le patologie genetiche, anche quelle rare, possono costituire il filo logico che unisce tutti gli elementi di un complesso quadro clinico.

Corrispondenza

and.smarrazzo@gmail.com

Idrocefalia, IUGR e ipotonia... quale diagnosi?

Del Buono D.¹, Russo Spena G.¹, Ferrante L.¹, Di Martino P.¹, Pisanti R.¹, Rosa M.¹, Mari L.¹, Umbaldo A.¹, Raimondi F.¹

1. TIN Federico II, Napoli

Obiettivo

Descrizione di un caso clinico di patologia metabolica a esordio neonatale.

Caso clinico

Riportiamo il caso di neonata a termine (EG 40 w), di basso peso per l'età gestazionale (SGA): 2240 g, intubata alla nascita per

depressione cardiorespiratoria ed estubata dopo poche ore per miglioramento clinico. All'esame obiettivo la bimba presentava: bozze frontali prominenti, fontanella bregmatica e lambdoidea ampia, diastasi delle suture craniche, orecchie a impianto basso, rime palpebrali strette, ipotonia, piede destro torto, fossetta pilonidale a fondo cieco, ipoglicemie a digiuno. Durante la degenza si riscontravano ventricolomegalia, difetti cardiaci interventricolari multipli, riduzione dello spessore del corpo calloso, inoltre la piccola sviluppava sepsi precoce da *Escherichia Coli*. Veniva riscontrata aumento acidi grassi a catena molto lunga (VLCFA) a livello sierico. La diagnosi differenziale si poneva con: spina bifida occulta, adrenoleucodistrofia neonatale e Sindrome di Usher, tutte associate a ipotonia, dismorfismi, nascita con parametri SGA, ventricolomegalia. L'insieme di dimorfismi facciali, ipotonia, anomalie di segnale a livello della sostanza bianca alla RMN encefalo facevano sospettare il deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi che veniva confermata dalla significativa riduzione dell'attività dell'acil-CoA ossidasi nei fibroblasti.

Discussione

La prevalenza a livello mondiale del deficit di CoA ossidasi è <1:1000000, è a trasmissione autosomica recessiva, dovuta a mutazione del gene ACOX-1 sul cromosoma 17. L'esordio avviene in epoca neonatale. La diagnosi è fatta di solito nel primo anno di vita; talvolta è possibile farla in epoca prenatale mediante analisi biochimiche e/o molecolari sugli amniociti o sui villi coriali. Il decesso avviene in epoca infantile a causa delle complicazioni respiratorie.

Conclusioni

La presentazione clinica del deficit perossisomiale di acil-CoA ossidasi è variabile; è opportuno sospettarla in caso di ipoglicemia a digiuno, ipotonia, difficoltà dell'alimentazione, anomalie della sostanza bianca.

Bibliografia

1. Marzuillo P, Guarino S, Barbi E. Paracetamol: a focus for the general pediatrician. *Eur J Pediatr* 2014; 173: 415-25.

Corrispondenza

doddydb@yahoo.it

Infliximab nella Sindrome Steven Johnson-Necrolisi Epidermica Tossica (SJS-NET): un case report

Lepore L.¹, Cirillo E.¹, Basile F.¹, Giardino G.¹, Gallo V.¹, Pignata C.¹

1. Università degli Studi di Napoli Federico II, Dipartimento di Scienze Mediche Translazionali

Obiettivo

Descriviamo un caso di Sindrome da Overlap Steven Johnson-Necrolisi Epidermica Tossica (SJS-NET) associata ad assunzione di paracetamolo (17/mg/kg) durante un episodio febbrile in un ragazzo di 12 anni in terapia con ac.valproico per epilessia.

Caso clinico

Al quarto giorno di terapia antipiretica per febbre di n.d.d. il ragazzo presentava rash morbilliforme diffuso e lesioni bollose a

2016; 23(2):p.1 pag. 5 di 7

carico di cavo orale, congiuntiva, arti, tronco e perineo con distacco dermo-epidermico (20% della superficie corporea) e ipoalbuminemia (3,3 g/dl). Escluse cause infettive, si sospettava di SJS-NET e si sospendevano ac.valproico e paracetamolo. In considerazione dell'elevata mortalità (SCORTEN-SCORE 2) si valutava l'effetto della terapia ad alte dosi di Immunoglobuline endovena (IgIV) e anti-TNF- α . Si somministravano IgIV al dosaggio di 1g/Kg/dose per 3 giorni, seguito da infusione di Infliximab per 4 giorni (5mg/Kg/dose). Veniva inoltre effettuato decalage della terapia steroidea e terapia di supporto. L'eruzione bollosa non è progredita e dopo 13 giorni è iniziata la ripitelizzazione delle lesioni esposte. Nessuna delle complicanze associate alla SJS-NET è stata documentata nel paziente. Tra gli eventi avversi abbiamo documentato febbre durante l'infusione di Infliximab, linfopenia transitoria (L 700 cell/mm³) e proteinuria (768 mg/24h). La dimissione è avvenuta in ventiquattresima giornata.

Discussione

Sono descritti 8 casi di SJS/TEN trattati con Infliximab, 7 pazienti sono sopravvissuti. Due dei sopravvissuti erano in età pediatrica. Nessun paziente ha riportato complicanze d'organo dopo terapia. Nel nostro caso la somministrazione di Infliximab e IgIV ad alte dosi ha determinato un drammatico miglioramento nell'evoluzione delle lesioni permettendo una riduzione dei giorni di degenza rispetto a quanto riportato in letteratura (24 gg VS 35 gg).

Conclusioni

Il trattamento con anti-TNF- α rappresenta un'opzione terapeutica valida in corso di questa rara e mortale condizione a patogenesi non definita, tuttavia sono necessari studi volti a definirne l'eventuale meccanismo d'azione.

Corrispondenza

lorenza.lepore@gmail.com

Tutorship di pediatri di famiglia a specializzandi in un ambulatorio di pediatria generale universitario

De Seta F.¹, Boemio P.¹, Fiore M.¹, Montini T.¹

1. Università degli Studi di Napoli Federico II, Dipartimento di Scienze Mediche Translazionali, Pediatria

Obiettivo

Instaurare una collaborazione tra l'ACP e l'ambulatorio di Pediatria Generale dell'AOU, finalizzata da un lato a rafforzare il rapporto tra pediatria delle cure primarie e terziarie e dall'altro ad ampliare l'offerta formativa.

Materiale e Metodi

Da Aprile a Giugno 2015 alcuni pediatri di famiglia hanno svolto il ruolo di "tutor" presso l'ambulatorio di Pediatria Generale dell'AOU, affiancando gli specializzandi dal 2° al 4° anno nell'attività assistenziale quotidiana. L'utilità di questa collaborazione è stata valutata mediante interviste aperte sia agli specializzandi che ai tutor.

Risultati

Gli specializzandi intervistati hanno giudicato positivamente

l'esperienza, sottolineando l'importante contributo culturale fornito in maniera diversa da ciascun pediatra di famiglia, sia in termine di conoscenze mediche che di modalità di rapporto medico-paziente. È stata giudicata come negativa l'incostante presenza dei pediatri e le limitate occasioni di confronto. I pediatri ACP intervistati, hanno evidenziato un'immatura relazione medico-paziente da parte degli specializzandi, attribuibile per lo più all'inesperienza e alla preoccupazione di dover svolgere il loro ruolo nel migliore dei modi. Hanno riconosciuto loro una buona autonomia nella gestione dei problemi. Hanno giudicato invece come negativa la mancanza di un ruolo istituzionale ben definito e l'impossibilità di seguire i pazienti al follow-up.

Conclusioni

La collaborazione realizzata ha ricevuto un giudizio positivo dalle due parti (tutor e specializzandi). Tale collaborazione va strutturata costruendo una metodologia didattico-assistenziale basata sul ruolo di tutor pediatri e sulla maturità e autonomia degli specializzandi. La recente istituzione da parte del MIUR dell'indirizzo "cure primarie" nell'ambito della specialità pediatrica, comporta la necessità di identificare Pediatri di Famiglia che possano fornire un'efficace attività formativa in ambito universitario.

Corrispondenza

fedeseta@gmail.com

Agenesia del corpo calloso, lissencefalia ed ipoplasia cerebellare all'ecografia prenatale: possibile presentazione della sindrome di Smith-Lemli-Opitz

Pisanti R.¹, Manna A.¹, Gagliardo C.¹, Caiazzo M.A.¹, Del Buono D.¹, Ferrante L.¹, Di Martino P.¹, Rosa M.¹, Capasso L.¹, Raimondi F.¹

1. Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Federico II, Napoli. Dipartimento e attività integrata di Terapia Intensiva e Subintensiva Neonatale

Obiettivo

Presentare un caso di caso clinico di patologia metabolica a esordio prenatale.

Caso clinico

Neonata a termine, SGA (peso, lunghezza, circonferenza cranica <5°pc), prima nata dopo 4 aborti spontanei. Nel corso della gravidanza le ecografie praticate fino al 5° mese di gestazione erano risultate nella norma. Dal sesto mese si evidenziava ritardo di crescita e dal 7° mese anche agenesia del corpo calloso e del cavo del setto pellucido, microcefalia, lissencefalia, idrocefalia, ipoplasia cerebellare, displasia ossea con riduzione biometrica di tutti i segmenti delle ossa lunghe e torace stretto. La risonanza magnetica fetale praticata a 31 settimane confermava il grave quadro ecografico e mostrava inoltre ventricolomegalia cerebrale bilaterale. Screening prenatale per cromosomopatia 18 e 21 e analisi molecolare genitoriale per fibrosi cistica risultavano negativi. Anamnesi materna negativa per infezioni perinatali. Non praticata l'amniocentesi. Alla nascita si rilevavano le seguenti note dismorfiche: fronte sfuggente, ipotelorismo, orecchie a basso impianto dismorfiche, micrognazia, schisi del palato molle, polidattilia

postassiale dei piedi con sindattilia del II-III dito del piede bilateralmente. Ipotonia assiale. Il quadro clinico ed il livello del colesterolo inferiore alla norma ponevano il sospetto di sindrome di Smith-Lemli-Opitz (SLOS). Tale diagnosi veniva confermata dal dosaggio degli steroli plasmatici risultato patologico.

Discussione

La SLOS è caratterizzata da difetti congeniti multipli, ritardo mentale e disturbi del comportamento, la sua incidenza è stimata 1/20.000-1/40.000 ed è dovuta a un difetto della sintesi del colesterolo secondaria al deficit dell'enzima 3beta-idrossisteroide-delta 7-reduttasi, che converte il 7-deidrocolesterolo (7DHC) in colesterolo. La trasmissione è autosomica recessiva. Il sospetto di SLOS durante la vita prenatale viene considerato più frequentemente in caso di cardiopatia, ritardo di crescita, genitali ambigui, idrope, edema nucale ed alterazioni genito-urinarie. Nel nostro caso invece l'ecografia e la risonanza magnetica prenatale mostravano prevalentemente alterazioni cerebrali tra cui agenesia del corpo calloso, lissencefalia ed ipoplasia cerebellare che rappresentano quindi una nuova associazione in presenza della quale il sospetto di SLOS può essere posto.

Conclusioni

Occorre pensare anche alla SLOS quando in epoca prenatale si riscontrano alterazioni cerebrali quali agenesia del corpo calloso, lissencefalia ed ipoplasia cerebellare.

Corrispondenza

robipisanti@gmail.com

Una diagnosi lampo di arterite di Takayasu in età pediatrica

Sodano A.¹, Smarrazzo A.¹, Lamba M.¹, Alessio M.¹, Siani P.¹

1. Scuola di Specializzazione In Pediatria, Università degli Studi di Napoli-AOU "Federico II"

Obiettivo

Descrizione di un caso clinico di arterite di Takayasu, patologia rara in età pediatrica.

Caso clinico

Nicoletta, 11 anni, visitata per astenia, pallore e affaticabilità. All'emocromo: anemia microcitica ipocromica, in assenza di profilo marziale; viene prescritta terapia con ferro, risultata tuttavia fallimentare. Ripete gli esami: nella norma profilo marziale, ma aumentati gli indici infiammatori. Escluse emoglobinopatie e celiachia. Radiografia del torace ed ecografia addome nella norma, così come profilo tiroideo ed ecografia tiroidea che tuttavia segnala un ispessimento medio-intimale dei tronchi sovra aortici. Si richiede ricovero per approfondimento. Negata altra sintomatologia rilevante. Una nuova radiografia toracica evidenzia slargamento mediastinico; si impone esame TC. L'aorta toracica, nel tratto ascendente, arco e inizio della discendente presenta calibro aumentato e ispessimento parietale; ridotto il lume delle carotidi comuni. La cronica anemia microcitica (di natura infiammatoria), l'aumento degli indici di flogosi e le alterazioni vascolari dei tronchi sovra-aortici pongono il sospetto di vasculopatia infiammatoria. Nicoletta pratica pertanto Angio-RM

che conferma la presenza di anomalie vascolari compatibili con Arterite di Takayasu tipo II B; la diagnosi viene posta sulla base dell'imaging e della presenza di almeno uno tra i seguenti criteri clinici: aumento degli indici flogistici, deficit di polso o claudicatio, differenza di pressione sistolica tra gli arti, soffi vascolari, ipertensione. Inizia tempestivamente terapia immunosoppressiva. Dopo 6 mesi la piccola è in remissione.

Discussione

L'arterite di Takayasu è caratterizzata da infiammazione granulomatosa dei grossi vasi, ad eziopatogenesi sconosciuta. Relativamente rara in età pediatrica, spesso misdiagnosticata per la specificità dei primi sintomi. L'interessamento vascolare si evidenzia tra la seconda e terza decade con indolenzimento e dolore vasale; quindi si originano lesioni steno/occlusive arteriose, con compromissione dei principali distretti vascolari.

Conclusioni

Il riscontro di un'anemia microcitica, specie se refrattaria a terapia marziale e associata ad indici di flogosi aumentati, merita sempre un'attenta valutazione diagnostica. Non trascurare il sospetto di arterite di Takayasu in età pediatrica, per consentire un trattamento quanto più tempestivo possibile e modificarne la storia naturale.

Corrispondenza

sodanoangela@gmail.com

ECG per l'idoneità all'attività sportiva non agonistica in età pediatrica: punti di forza e controversie

Gianattasio A.¹, Poggi E.¹, Bolloli S.¹, Beccaria A.¹, Marchi M.¹, Del Vecchio C.¹

1. ACP Liguria

Obiettivo

Ad un anno dalla pubblicazione del D.L. N°243, abbiamo valutato la percentuale di esecuzione di ECG in età pediatrica per l'idoneità all'attività sportiva non agonistica, l'incidenza di nuove diagnosi di patologie cardiovascolari ed i risvolti nella pratica clinica.

Background

L'attività fisica ha un ruolo fondamentale nel promuovere e mantenere lo stato di salute. Uno stile di vita attivo e la pratica di regolare esercizio fisico riducono l'incidenza delle malattie cardiovascolari. Il Ministero della Salute Italiano, ha promulgato il Decreto Legge N° 243 del 18/10/2014 con le "linee guida di indirizzo in materia di certificati medici per attività sportiva non agonistica". In esso sono definite le attività per cui sono richiesti tali certificati, le figure mediche ad essi deputate e gli esami clinici e gli accertamenti da effettuare in base allo stato di salute. In particolare ha introdotto l'indicazione ad eseguire un elettrocardiogramma (ECG) "almeno una volta nella vita", portando in ambito pediatrico le maggiori novità.

Materiale e metodi

Abbiamo sottoposto un questionario a 7 Pediatri del Comune di Genova.

2016; 23(2):p.1 pag. 7 di 7

Risultati

Abbiamo rilevato un aumento dell'esecuzione dell'ECG per Pediatra (10 ECG/anno prima del D.L. N°243 versus 50 ECG/anno dopo il D.L. N°243) e la principale indicazione è stata la certificazione per attività sportiva non agonistica. Sono stati diagnosticati un caso di sindrome del QT lungo e 2 casi di Sindromi di Brugada; sono stati individuati 3 difetti interventricolari e 3 difetti interatriali. Il 50% dei Pediatri ha giudicato utile l'esecuzione dell'ECG.

Conclusioni

L'esecuzione dell'ECG in età pediatrica in occasione della certificazione per attività sportiva non agonistica, ha sicuramente dei risvolti positivi sulla salute della collettività, ma vanno definite in modo univoco l'età di esecuzione, le attività sportive per cui è richiesto ed il rapporto costo/beneficio per il SSN e le singole famiglie.

Corrispondenza

alessandro@giannattasio.com