

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI (1° parte)

TABIANO XXV: ALLARGHIAMO LO SGUARDO

Una meningite col raffreddore

Alice Motta¹, Francesca Felici¹, Antonella Crisafi², Michela Cappella², Sergio Amarri², Lorenzo Iughetti^{1,3}

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

Caso clinico

Una bambina di 10 anni, arrivava alla nostra osservazione per episodi di vomito incoercibile (5-6 episodi) associati a febbre elevata (fino a 40 °C), insorti da circa 12 ore. Nei giorni precedenti veniva riferita una lieve flogosi delle alte vie respiratorie. All'arrivo la paziente era astenica, abbattuta, pallida, con occhi alonati, labbra e mucose asciutte, in assenza di altra obiettività di rilievo, in particolare non segni di irritazione menigo-radicolare. Si iniziava la reidratazione endovenosa e si eseguivano esami ematici con riscontro di spiccata leucocitosi neutrofila ed indici di flogosi aumentati. Dopo circa un'ora si assisteva ad un rapido deterioramento clinico con iniziale rigidità nucale, Brudziski e Lasegue positivi. La TC encefalo risultava negativa per alterazioni parenchimali e raccolte ematiche, ma mostrava la presenza di un versamento fluido a livello dei seni mascellari, delle cellette etmoidali e del seno frontale. L'esame chimico fisico del liquor risultava altamente suggestivo di meningite batterica per cui si avviava terapia endovenosa con Ceftriaxone associato a Desametasone a dosaggio pieno (somministrati rispettivamente per un totale di 14 e 10 giorni). A causa del rapido deterioramento dello stato cognitivo si disponeva il ricovero in Terapia Intensiva dove la paziente veniva intubata. Il giorno successivo veniva sottoposta a senotomia frontale con riscontro di secrezioni purulente a carico seno frontale sinistro, che confermava l'ipotesi di meningite rinogena. L'emocoltura e la liquorcoltura, precedentemente raccolte, risultavano positive per *Pneumococco* sensibile alla terapia in atto. Nei giorni successivi si assisteva ad un graduale miglioramento del quadro neurologico, tale da permettere l'estubazione, la rimozione del SNG e del catetere vescicale e il trasferimento in Pediatria. A completamento dell'iter diagnostico si eseguiva un tracciato EEG, che mostrava un eccesso di attività delta prevalente in sede medio-posteriore sinistra e una RM encefalo, che evidenziava la presenza di un'unica sede di alterazione del segnale riferibile a residuo flogistico. La paziente veniva dimessa dopo 2 settimane con follow-up neurologico ed ORL.

Discussione

La sinusite è una comune patologia infiammatoria che coinvolge il distretto nasale e può propagarsi per contiguità ai seni paranasali. Le più comuni complicanze sono quelle a carico dell'orbita (cellulite orbitaria ed ascesso orbitario) che derivano in genere dal coinvolgimento del seno etmoidale, mentre l'interessamento del seno frontale può generare complicanze di tipo intracranico (meningite, empiema epidurale e subdurale, ascesso cerebrale, trombosi dei seni cavernosi o venosi). Queste ultime sono rare nei bambini, ma estremamente pericolose essendo caratterizzate

da sintomi d'esordio spesso aspecifici con alterazioni neurologiche presenti solo in stadi avanzati.

Conclusioni

È importante ricordare che la sinusite è tra le possibili cause di meningite, in questi casi l'agente eziologico più frequente è il *Pneumococco*. La TC è un valido strumento diagnostico nelle malattie sinusali poiché permette di valutare con precisione l'anatomia dei seni paranasali e di riscontrare l'eventuale coinvolgimento delle strutture circostanti. In caso di alterazioni intracraniche, la RM consente però di ottenere una migliore caratterizzazione del quadro. Il trattamento della sinusite nei bambini è principalmente medico [1], le complicanze intracraniche appartengono però alle poche circostanze [2-3] in cui può essere utile ed indicato l'approccio chirurgico [4] (generalmente per via endoscopica).

Conclusioni

Entrambi i farmaci sono utili nella gestione della SN perché riducono l'uso di Cortisone e Ciclosporina; la Ciclofosfamide consente remissioni più lunghe in assenza di altre terapie rispetto al Rituximab.

Bibliografia

1. E. Oxford, J. McClay. Complications of acute sinusitis in children. *Otolaryngology-Head and neck surgery*. 2005; 133: 32-37
2. B.W. Herrmann BW al. Intracranial complications of pediatric frontal rhinosinusitis. *Am J Rhinol* 2006; 20(3): 320-4
3. HE. Hakim et al. The prevalence of intracranial complications in pediatric frontalsinusitis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006Aug; 70(8): 1383-7
4. A. Cazzavillan et al. Treatment of rhinosinusitis: the role of surgery. *Int J Immunopathol Pharmacol*. 2010; 23:74-7

Corrispondenza

motta.alice@gmail.com

L'apparenza inganna: quando la febbre non passa

F. Calzolari¹, S. Falcone¹, M. Rubini², V. Maffini², I. Dodi³, B. Tchana⁴, A. Agnetti⁴

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Parma
2. Pediatria generale e d'Urgenza AOU Parma
3. Infettivologia Pediatrica AOU Parma
4. Cardiologia Pediatrica AOU Parma

Obiettivo

Descrivere un caso di febbre persistente.

Caso clinico

Federiko, 14 mesi, di origine albanese. Recente viaggio in Albania ad Agosto 2015, con rientro in Italia a Settembre. Nell'estate 2014, ad un mese di vita, contatto con zia paterna, trattata per

TBC in Albania nel 2010. Giunge alla nostra attenzione a Novembre 2015, inviato per accertamenti da altro presidio ospedaliero nel sospetto di Malattia di Kawasaki atipica, per febbre persistente da 6 giorni associata a riscontro ecocardiografico di lieve versamento pericardico e dilatazione uniforme del lume dell'arteria coronaria destra (diametro massimo pari a 2.6-2.7 mm). Eseguita presso tale presidio la prima infusione di IVIG, associata ad aspirina a dosaggio anti-infiammatorio, senza beneficio. All'ingresso presso il nostro reparto il piccolo si presentava in buone condizioni generali. TC 37.4°C. Presentava pallore cutaneo e lieve disidratazione. L'esame obiettivo segnalava faringe intensamente iperemico, con lingua impaniata. Microadenia laterocervicale bilaterale. A livello della faccia volare dell'avambraccio sinistro presenza di pomfo di diametri massimi pari a 2 cm x 1.5 cm (eseguito Test cutaneo alla tubercolina di Mantoux circa 48 ore prima). L'obiettività cardiopolmonare ed addominale risultava nella norma. In prima giornata, dopo conferma ecocardiografica della dilatazione coronarica destra associata a versamento pericardico, è stata effettuata 2° infusione di IVIG, con mancata risposta clinica e persistenza di febbre. Collateralmente per il riscontro di positività all'iniezione intradermica di Mantoux e di Quantiferon TB gold indicativo di probabile infezione tubercolare, il paziente è stato sottoposto ad Rx torace (nei limiti di norma) e a TC del torace, che ha evidenziato importante impegno mediastinico per presenza di numerose adenopatie confluenti, con ampie aree di colliquazione, confermando il sospetto di malattia tubercolare. La massa adenopatica dislocava inoltre le strutture vascolari e bronchiali, esercitando effetto compressivo sul bronco principale di sinistra e sull'esofago toracico. Su indicazione della consulenza infettivologica pediatrica, è stata eseguita ricerca seriata di BK su urine (negativa) e su aspirato gastrico (ricerca diretta negativa ed esame colturale mediante PCR positivo per Mycobacterium Tuberculosis, geneticamente sensibile a Isoniazide e Rifampicina) ed è stata quindi intrapresa quadruplica terapia con Isoniazide, Rifampicina, Etambutolo e Pirazinamide. Dal punto di vista cardiologico, sono stati eseguiti ulteriori controlli ecocardiografici, con stazionarietà del quadro rilevato, interpretato come secondario al quadro mediastinico. La TC del torace di controllo, eseguita ad un mese di distanza dalla precedente, ha evidenziato un peggioramento del quadro mediastinico, caratterizzato da un incremento delle voluminose adenopatie confluenti, contenenti ampie aree di colliquazione, con conseguente occlusione di gran parte del bronco principale sinistro ed enfisema del campo polmonare omolaterale, associato a deviazione controlaterale del mediastino, corrispondente al reperto auscultatorio di riduzione del murmure vescicolare all'emitorace sinistro. Veniva quindi inviato per l'esecuzione di fibrobroncoscopia in sedazione presso altro centro specialistico, dove è stata esclusa l'indicazione al posizionamento di stent endobronchiale per l'elevato rischio di fistolizzazione ed è stato associato alla terapia di base ciclo di terapia corticosteroidica per la riduzione dell'edema flogistico e la conseguente ostruzione bronchiale.

Discussione

Il paziente veniva inviato alla nostra attenzione con il sospetto diagnostico di malattia di Kawasaki atipica [1], forma più frequente nei lattanti, nella quale la febbre persistente si accompagna a meno di 4 su 5 tra i criteri clinici diagnostici principali, con reperti ecocardiografici e di laboratorio compatibili con la diagnosi. Prima di intraprendere terapia di seconda linea per

forme di MK resistenti alla terapia standard [2], in relazione al riscontro di una Mantoux di 2 cm x 1.5 cm in un bambino di soli 14 mesi, è stato indispensabile un approfondimento diagnostico. Infatti, come è noto dalla letteratura [3], i segni e i sintomi della tubercolosi polmonare primaria nel bambino sono sorprendentemente scarsi rispetto all'adulto, con obiettività clinica sfumata, spesso caratterizzata da febbre di basso grado, tosse non produttiva e lieve dispnea. In generale, una reazione al test alla tubercolina pari o superiore ai 10 mm in un bambino o in un adulto vaccinato con BCG è considerata positiva e necessita di ulteriore valutazione diagnostica. Le dimensioni appropriate dell'infiltrazione indicanti una positività del test cutaneo variano con i fattori epidemiologici e i fattori di rischio correlati all'individuo. Nei bambini, la possibile esposizione ad un adulto con tubercolosi polmonare infettiva è il principale fattore di rischio per contrarre l'infezione tubercolare [4]. In considerazione di queste ragioni, abbiamo ritenuto il quadro meritevole di approfondimento strumentale e laboratoristico, con TC del torace, Quantiferon TB-Gold ed esami colturali. Tali accertamenti hanno portato alla diagnosi di infezione tubercolare con importante impegno mediastinico, per cui è stata intrapresa quadruplica terapia con farmaci antitubercolari.

Conclusioni

Questo caso ci conferma una volta di più l'importanza dell'anamnesi e dell'esame obiettivo nell'iter diagnostico-terapeutico dei nostri pazienti pediatrici.

Bibliografia

1. Nomura Y, Arata M, Koriyama C, et al.: A severe form of Kawasaki disease presenting with only fever and cervical lymphadenopathy at admission. *J Pediatr.* 156:786-791 2010;
2. Burns JC, Best BM, Mejias A, et al.: Infliximab treatment of intravenous immunoglobulin-resistant Kawasaki disease. *J Pediatr.* 153:833-838 2008;
3. Lighter J, Rigaud M: Diagnosing childhood tuberculosis: traditional and innovative modalities, *Curr Prob Pediatr Adolesc Health Care.* 39:55-882009;
4. Newton SM, Brent AJ, Anderson S, et al.: Paediatric tuberculosis. *Lancet Infect Dis.* 8:498-510 2008.

Corrispondenza

francesca.calzolari@studenti.unipr.it

Un'apatia... che non ti aspetti

Silvia Brocchi¹, Alberto Marsciani², Laura Viola², Palma Mammoliti³, Gina Ancora²⁻³, Lorenzo Iughetti¹

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. U.O. di Pediatria, Ospedale "Infermi", Rimini
3. U.O. di Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale "Infermi", Rimini

Caso clinico

Una bambina di 2 anni, affetta da trisomia 21 e portatrice di DIV perimembranoso e muscolare associati a DIA ostium secundum per cui aveva effettuato terapia diuretici sospesa da 11 mesi, giungeva in ambulatorio urgenze pediatriche per vo-

miti ripetuti ed astenia in apiressia. Riferito calo ponderale. All'E.O: bimba astenica, facilmente risvegliabile, pianto consolabile, postura e decubito nella norma, soffio sistolico 1-2/6, edema palpebrale bilaterale. Agli esami ematici neutrofilia e linfopenia, PCR < 1 mg/L. All'ecocardiografia quadro compatibile con patologia di base. In corso di ricovero, ulteriore stato di abbattimento con apatia, tendenza all'assopimento, ipotonia generalizzata, in particolare del capo, ed irritabilità. All'EEG tracciato diffusamente lento. Si impostava terapia con Ceftriaxone e Aciclovir ev. Si eseguivano: ecografia addome nella norma, esame del FOO negativo, e rachicentesi, con fuoriuscita di liquor ad elevata pressione, limpido e acellulare, negativo per virus e batteri. Dopo la rachicentesi transitorio miglioramento clinico, con successiva ricomparsa di apatia, ipotonia ed irrequietezza. Per riscontro occasionale, agli esami ematici eseguiti 5 mesi prima, di TSH ridotto (0,81 mUI/L) rispetto al controllo di un anno prima (8,54 mUI/L), con fT3 e fT4 sempre nella norma, si richiedeva prelievo per funzionalità tiroidea che rivelava quadro di ipertiroidismo primario (TSH <0,005 mUI/L, fT4 63,3 ng/L, fT3 14,93 ng/L), diagnosticato come morbo di Graves per positività di anticorpi anti-recettore di TSH (>40 UI/L) e anti-TPO (50 KUI/L), tireomegalia all'ecografia tiroidea (volume totale 2,72 cm³, superiore alla norma per l'età) e PA differenziale elevata. Si impostava terapia anti-tiroidea con Metimazolo alla dose di 0.4 mg/kg in 3 somministrazioni/die, con rapido miglioramento clinico.

Discussione

L'ipertiroidismo è raro nei bambini (incidenza annuale 1 su 1.000.000 di bambini < 4 anni). La GD è la causa più comune di ipertiroidismo (84% dei casi pediatrici) [1-2], si presenta in genere con segni e sintomi comuni di ipertiroidismo quali gozzo, esoftalmo, diarrea, perdita di peso, iperattività, tremori, palpitazioni, sudorazione. Negli ultimi decenni è aumentata la segnalazione di manifestazioni atipiche di morbo di Graves, con cui la patologia può esordire, quali apatia, depressione, miopatia e vomito [2]. Una rara presentazione di questa malattia è l'ipertensione intracranica idiopatica o pseudotumor cerebri (PTC), in cui vi è aumento di pressione intracranica con liquor normale e senza anomalie strutturali encefaliche, che si manifesta con cefalea e vomito e si risolve con terapia antitiroidea [3-4]. Anche il nostro caso si è presentato in modo atipico, con apatia, ipotonia del capo e vomito. Il vomito sarebbe dovuto sia ad aumento dell'attività beta-adrenergica (tipica dei pazienti ipertiroidei) [2] che a PTC, documentata nel nostro caso mediante rachicentesi. La PTC è un disturbo caratterizzato da aumento di pressione intracranica con liquor normale, senza evidenza di infezioni, anomalie vascolari, masse, idrocefalo o alterazione di coscienza. La sua incidenza nella popolazione generale è 1 su 100.000; nei bambini non è comune, più frequente negli adolescenti (60% >10 aa) [4]. Mal di testa, vomito e papilledema sono sintomi e segni classici di PTC; talvolta vi è rigidità cervicale [3]. Nel 53-77% dei bambini è secondaria ad alterazioni endocrino-metaboliche (obesità, patologie tiroidee), farmaci (es. tetracicline, ormone della crescita), disturbi nutrizionali (es. tossicità da sovradosaggio di vitamina A o deficit di vitamina A e D) o quadri sistemici (es. sindrome di Turner, LAL, galattosemia) [4]. Tra le patologie tiroidee, casi pediatrici di PTC possono essere secondari a sovradosaggio della terapia sostitutiva con tiroxina nell'ipotiroidismo giovanile; più raramente, vi sono casi secondari ad ipertiroidismo, essendo la PTC una rara forma di presen-

tazione di morbo di Graves [4]. Sembra che nel morbo di Graves vi sia un'aumentata resistenza al riassorbimento del liquor tra spazio subaracnoideo e sistema venoso favorita da fT4 in eccesso, sia per l'incremento della pressione venosa da esso indotto, sia per l'alterato gradiente pressorio (fT4 è un importante regolatore del trasporto di Na), con conseguente aumento di pressione cerebrospinale e insorgenza di PTC [3]. Dal punto di vista terapeutico, il metimazolo è considerato come terapia di prima linea nella GD pediatrica. Se non si ottiene la remissione entro alcuni anni di terapia medica, per il trattamento radicale si impiegano la chirurgia o il trattamento con I 131 [1].

Conclusioni

A conferma di quanto descritto in letteratura, il nostro caso mostra come la GD possa esordire con manifestazioni atipiche; inoltre essa dovrebbe sempre essere considerata come potenziale causa di PTC. La buona risposta al trattamento antitiroideo conferma la correlazione di tali manifestazioni con il morbo di Graves. La consapevolezza circa la relazione tra queste presentazioni suddette e il morbo di Graves è essenziale per evitare ritardi diagnostici e di trattamento.

Bibliografia

1. Zirilli G, Velletri M.R, Porcaro F. et al. Hyperthyroidism in childhood: peculiarities of the different clinical pictures. Acta Biomed 2015; Vol. 86, N. 3: 220-225.
2. Hegazi M.O. and Ahmed S. Atypical Clinical Manifestations of Graves' Disease: An Analysis in Depth. Journal of Thyroid Research, Volume 2012; Article ID 768019, 8 pages.
3. Coutinho E, Silva A.M, Freitas C. et al. Graves' disease presenting as pseudotumor cerebri: a case report. Journal of Medical Case Reports 2011, 5:68.
4. Ko M.W, Liu G.T. Pediatric Idiopathic Intracranial Hypertension (Pseudotumor Cerebri). Horm Res Paediatr 2010;74:381-389

Corrispondenza

s.brocchi@alice.it

Un acuto... renale

S. Bursi¹, A.M. Buffagni¹, A. Dozza², L. Iughetti^{1,2}

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

Caso clinico

Maschio, 6 anni, veniva condotto presso il PS di un Ospedale periferico per una gastroenterite esordita 2 giorni prima e caratterizzata da numerosi episodi di vomito, astenia e febbre. In tale sede, il bambino veniva ricoverato per riscontro agli esami ematici di disidratazione iponatriemica (Na 129 mEq/l) con aumento degli indici di flogosi (PCR 6.4 mg/dl), trattata dapprima con soluzione fisiologica, poi con soluzione glucoeletrolitica ev. In seconda giornata, per comparsa di importante addominalgia, venivano eseguiti ecografia dell'addome (con evidenza di liquido nella piccola pelvi tra le anse intestinali e modesta idronefrosi dx con diametro antero-posteriore 12 mm), stick urine (con ri-

scontro di ematuria) e veniva trasferito presso il nostro reparto per sospetto addome acuto. All'esame obiettivo presentava discrete condizioni generali, obiettività cardio-respiratoria nella norma, addome trattabile anche se dolente alla palpazione profonda ai quadranti di destra. Veniva pertanto intrapresa terapia antibiotica con Ceftriaxone ev e venivano eseguiti accertamenti radiologici che escludevano patologia chirurgica in atto, ma che rilevavano una dilatazione calico-pielica renale, orientando la diagnosi verso una patologia nefrourologica, anche in considerazione della persistenza di macroematuria e del riscontro, agli esami ematici eseguiti all'ingresso, di acidosi metabolica con iposodiemia. In seconda giornata di ricovero si assisteva a comparsa di oligo-anuria con iniziali segni di insufficienza renale acuta con ingravescente iposodiemia e rialzo della creatininemia (Na 127 mEq/l, Urea 64 mg/dl, Creatinina 3.23 mg/dl). Pertanto, in ragione del quadro laboratoristico, del peggioramento delle condizioni cliniche del paziente, con incremento ponderale, e persistenza di anuria nonostante la terapia diuretica impostata (Acido Etacrinico e Furosemide), si trasferiva il bambino presso il Reparto di Nefrologia Pediatrica dell'Ospedale Sant'Orsola di Bologna per le cure e gli accertamenti del caso. In tale sede, per la mancata risposta alla terapia diuretica effettuata, ulteriore incremento ponderale, presenza di edemi al volto e ulteriore aumento della creatininemia (fino a 3.85 mg/dl), veniva intrapresa dialisi peritoneale proseguita per un totale di circa 19 ore. Dal giorno successivo, il bambino ha ripreso ad urinare con progressivo calo ponderale ed esami ematici di funzionalità renale in progressivo miglioramento fino a completa normalizzazione dopo 10 giorni di ricovero (Creatinina 0.3 mg/dl). Durante la degenza, in corso di terapia antibiotica con Ceftriaxone, si assisteva, inoltre, a comparsa di dolore addominale di tipo colico, con riscontro ecografico di calcolosi delle vie biliari. Pertanto venivano eseguiti accertamenti laboratoristici per una migliore definizione del quadro, veniva sospesa terapia antibiotica e intrapresa terapia con acido urso-desossicolico, grazie alla quale si è assistito ad un progressivo miglioramento della sintomatologia addominale e del quadro epato-biliare laboratoristico ed ecografico. Il bambino veniva quindi dimesso in condizioni cliniche stabili.

Discussione

L'insufficienza renale acuta (IRA) è caratterizzata da un aumento reversibile dei livelli ematici di creatinina e prodotti di scarto azotati, e dalla incapacità del rene di regolare in maniera appropriata l'omeostasi dei fluidi e degli elettroliti. Anche se non vi sono dati precisi sulla sua incidenza in età pediatrica, recenti studi suggeriscono che questa è in aumento, soprattutto tra i pazienti ospedalizzati [1]. L'IRA viene riconosciuta quando la funzione renale escretoria declina rapidamente. L'aumento dei valori di urea e creatinina plasmatiche sono solitamente accompagnati da oliguria. Le cause di IRA possono essere pre-renali, da danno renale intrinseco o post-renali (ovvero da uropatie ostruttive), ed esse sono diverse tra neonati e bambini più grandi [2]. Il danno pre-renale (come quello evidente nel nostro caso) si verifica quando il flusso al rene è ridotto a causa di una reale contrazione del volume intravascolare, o per diminuzione del volume effettivo di sangue. Nel primo caso il danno renale si verifica per ipoperfusione del rene causata per esempio da emorragia, disidratazione dovuta a perdite gastrointestinali (come nel caso descritto), malattie renali o surrenali che portano a importante perdita di sali, diabete insipido centrale o nefrogenico, aumento

delle perdite insensibili come avviene nelle ustioni, e nelle patologie associate a perdite di liquidi nel "terzo spazio" come sepsi, sindrome nefrosica, traumi tissutali e aumento della permeabilità capillare. Nel secondo caso, invece, il danno si verifica quando il vero volume di sangue è normale o aumentato ma la perfusione renale è diminuita a causa di malattie come insufficienza cardiaca congestizia, tamponamento cardiaco e sindrome epato-renale. Dal momento che i reni sono intrinsecamente normali, il danno pre-renale è reversibile una volta che il volume di sangue e le condizioni emodinamiche vengono ripristinate. L'IRA pre-renale, se prolungata e trascurata, può portare ad un danno renale intrinseco causando una necrosi ipossico/ ischemica tubulare acuta [1]. I diuretici vengono comunemente usati per prevenire o limitare l'IRA; tuttavia, molti bambini necessitano di terapia sostitutiva renale per eliminare le tossine endogene ed esogene e per mantenere una buona omeostasi fino a quando la funzione renale migliora. La terapia sostitutiva renale può essere fornita mediante dialisi peritoneale (PD), emodialisi (HD), o emofiltrazione con o senza un circuito di dialisi. Nel decidere quando iniziare la terapia sostitutiva renale e quali modalità di terapia da utilizzare, vengono considerati molti fattori, tra cui l'età e le dimensioni del bambino, la causa alla base dell'insufficienza renale, il grado di disordine metabolico, la pressione sanguigna e le esigenze nutrizionali [3]. La PD, tecnica semplice e universalmente disponibile, viene generalmente considerata la prima scelta nei pazienti con insufficienza renale isolata (come nel nostro caso) [2]. La prognosi e la capacità di recupero della funzionalità renale sono fortemente dipendenti dall'eziologia di fondo dell'IRA: i bambini con danno renale isolato hanno una prognosi migliore rispetto a coloro nei quali il danno renale è una componente di un'insufficienza multiorgano [1].

Conclusioni

Il nostro paziente ha presentato un quadro di insufficienza renale acuta da verosimile disidratazione. Per mancata risposta alla terapia diuretica con indici clinici e laboratoristici di progressivo peggioramento della funzionalità renale, è stata intrapresa dialisi peritoneale con successiva rapida ripresa della diuresi spontanea. Gli esami ematici ed urinari si sono completamente normalizzati, a sostegno dell'ipotesi di insufficienza renale acuta di origine pre-renale. Nel corso della degenza è inoltre emerso quadro di calcolosi delle vie biliari, tutt'ora in corso di definizione diagnostica, che ha richiesto terapia medica specifica con acido urso-desossicolico.

Bibliografia

1. Andreoli S.P. "Acute kidney injury in children", *Pediatr. Nephrol* (2009) 24:253-263
2. Strazdins V., Watson A.R., Harvey B. "Renal replacement therapy for acute renal failure in children: European Guidelines", *Pediatr. Nephrol* (2004) 19:199-207
3. Andreoli S.P. "Management of acute kidney injury in children: a guide for pediatricians", *Pediatr Drugs* (2008) 10(6):379-90

Corrispondenza

simonabursi@alice.it

Un'insolita tumefazione parotidea in una neonata a termine

MC. Bariola¹, F. Prucoli¹, S. Amarri², L. Iughetti³

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

2. Struttura Complessa di Pediatria, ASMN Reggio Emilia

3. Struttura Complessa di Pediatria, Azienda Ospedaliera e Università Policlinico di Modena

Obiettivo

Descrivere un'insolita tumefazione parotidea bilaterale a rapida risoluzione in una neonata a termine, e riflettere sul possibile ruolo della malattia di Basedow materna e del Metimazolo nella sua patogenesi.

Caso clinico

Neonata di otto giorni giungeva per voluminosa tumefazione in sede sottomandibolare destra e fuoriuscita di materiale biancastro dal dotto di Stenone. Apiretica, alimentazione conservata, allattamento materno esclusivo. Madre in terapia con Metimazolo per Morbo di Basedow.

- Esami ematici: indici di flogosi negativi, Tiroxina libera 21.3 pg/ml (v.n. 6-20 pg/ml) con TSH nei limiti (1,07 v.n. 0,6-10 µU/ml); sierologia negativa per TORCH.

- Ecografia del collo: focalità solida delle ghiandole salivari, tiroide regolare.

Si impostava terapia antibiotica e antinfiammatoria e la madre decideva di sospendere l'allattamento al seno, con graduale regressione della tumefazione, che tuttavia scompariva a destra per poi ricomparire a sinistra e infine regredire bilateralmente. La bambina veniva dimessa dopo cinque giorni in pieno benessere. Dopo due settimane:

- esami ematici: indici di flogosi e funzionalità tiroidea nella norma per età;

- ecografia del collo: risoluzione della scialoadenomegalia precedentemente riscontrata.

Discussione

La scialoadenite è rara in età neonatale; si associa a disidratazione, nutrizione enterale a gavage, neutropenia e prematurità [1]. Ancor più rara è l'infezione nel nato a termine: può essere determinata da batteri provenienti dal cavo orale per via ascendente, oppure può essere espressione di una colonizzazione del latte dall'esterno [2]. Considerando in prima battuta l'ipotesi infettiva, è stata intrapresa una terapia antibiotica empirica, ottenendo una buona risposta clinica. Il nostro caso tuttavia non sembra completamente compatibile con una scialoadenite infettiva, considerando le buone condizioni generali della bambina, persistentemente apiretica, la negatività degli indici di flogosi e l'andamento clinico della tumefazione. La madre assumeva Metimazolo. Tra gli effetti indesiderati di tale farmaco è segnalata la "scialoadenopatia e linfadenopatia" e la parotite [3]. La sospensione dell'allattamento con successiva riduzione della tumefazione avvalorerebbe tale ipotesi. L'ipertiroidismo neonatale, conseguente a malattia di Basedow materna, può associarsi a scialoadenomegalia della ghiandola sottomandibolare, per scarsa salivazione o un comune meccanismo autoanticorpale [4].

Conclusioni

Pur avendo la nostra paziente una funzionalità tiroidea nei limiti di norma per età, potremmo dunque ipotizzare un ruolo della malattia materna nella patogenesi della scialoadenopatia neonatale. Per confermare tale ipotesi sarebbe necessario uno studio approfondito dell'assetto tiroideo materno in gravidanza e ulteriori conferme scientifiche. Si tratta di una scialoadenite infettiva? Potrebbe avere un ruolo il Metimazolo assunto dalla madre? E la malattia di Basedow materna?

Bibliografia

1. E. Pereira E, Lapa P. Isolated suppurative submandibular sialadenitis in a preterm neonate. *BMJ Case Report*. 2014

2. H. Ozdemir, et al. Acute neonatal suppurative parotitis: a case report and review of the literature. *International Journal of Infectious Disease*. 2011: e500-502

3. M. Taguchi, et al. Acute pancreatitis and parotitis induced by methimazole in a patient with Graves' disease. *Clinical Endocrinology* 1999; 51: 667-670

4. A.U. Kitapci, A.S. Calikoglu. Neonatal hyperthyroidism associated with isolated submandibular sialadenitis: is it just a coincidence? *J. Clin Res Ped Endo* 2010; 2(1): 43-45

Corrispondenza

carolinabariola@hotmail.it

Segui la linea!

L. Fanciullo¹, MC Marisi¹, S Falcone¹, C. Ruberto²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Parma

2. U.O. Pediatria Generale e D'Urgenza AOU Parma

Obiettivo

Descrivere un caso clinico di patologia dermatologica a distribuzione lineare.

Caso clinico

Maschio, 2 anni e 9 mesi, giunge alla nostra attenzione per lesione cutanea a livello dell'arto inferiore destro presente da circa un mese. Non riferito dolore, prurito né altri sintomi di rilievo. Effettuato ciclo di terapia topica con steroide e antibiotico per pochi giorni con scarso beneficio. Si segnala varicella nel mese precedente. All'ingresso si riscontra lesione cutanea che si estende dalla piega inguinale al dorso del piede lungo la superficie mediale dell'arto inferiore destro. L'aspetto è lineare con larghezza media di circa 2 cm ed è costituito da piccole maculo-papule eritematose ravvicinate. Diagnosi differenziale:

- Herpes Zoster: la varicella nel mese precedente e la distribuzione simil-dermatomica potevano porre il sospetto di lesione erpetica comunque esclusa dalla mancanza di lesioni vescicolari e di sintomatologia.

- Dermatite da contatto: anamnesi e distribuzione non caratteristica.

- Lesione traumatica: venivano negati traumi.

- Nevo infiammatorio verrucoso lineare (NEVIL): variante del Nevo Epidermico, compare nei primi giorni di vita e si associa a prurito intenso; le lesioni sono generalmente ipercheratosiche e

desquamate.

- Psoriasi: può avere distribuzione lineare, spesso coinvolge più sedi con lesioni eritemato-desquamative.

- Lichen Striatus: lesioni lineari, acquisite, asintomatiche, spesso unilaterali coinvolgenti gli arti e meno frequentemente tronco e volto.

Sulla base dell'andamento clinico e dell'aspetto delle lesioni, viene posto il sospetto di LICHEN STRIATUS. Il collega Dermatologo ha confermato la diagnosi ed ha consigliato ciclo di steroide topico per ridurre la fase infiammatoria in atto. Il progressivo miglioramento ha ulteriormente avvalorato la diagnosi.

Discussione

Il lichen striatus è un'affezione dermatologica benigna, frequente in età pediatrica, a patogenesi non nota ed a risoluzione spontanea nell'arco di qualche mese [1-2]. Il trigger può essere un evento infettivo, spesso di origine virale [3]. La distribuzione è lineare lungo strie cutanee, denominate linee di Blaschko, che corrispondono alle linee di migrazione delle cellule staminali precursori dei cheratinociti [3]. La terapia è sintomatica [4].

Conclusioni

In presenza di una dermatite con distribuzione lineare lungo le linee di Blaschko, prendere in considerazione anche il Lichen Striatus.

Bibliografia

1. D. Kennedy D et al. Lichen Striatus. *Pediatr. Dermatol* 1996; 13:95
2. A. Taieb A, et al. Lichen striatus: a Blaschko linear acquired inflammatory skin eruption. *J Am Acad Dermatol* 1991; 25:637
3. A. Patrizi A, et al. Lichen Stritus clinical and laboratory features of 115 children. *Pediatr Dermatol* 2004; 21:197
4. K. Toda et al. Lichen Striatus. *Int J Dermatol* 1986; 25:584

Corrispondenza

laviniafanciullo@hotmail.it

Quando si dice "affari di famiglia"

M.G. Berardi¹, A. Norato¹, S. F. Madeo², A. Guerra², L. Iughetti^{1,2}

1. Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia.
2. U.O. Pediatria, Dipartimento Integrato Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Modena

Caso clinico

Maschio, 8 anni, affetto da disturbo dell'attenzione, ritardo mentale di grado moderato e del linguaggio, per i quali è attualmente in follow-up presso il servizio territoriale della Neuropsichiatria Infantile, e seguito presso il nostro Reparto pediatrico per epilessia in trattamento farmacologico dall'età di 3 anni, in terapia farmacologica con Levetiracetam e Carbamazepina, libero da crisi cliniche dall'età di 5 anni, è stato ricoverato per inquadramento diagnostico. Alla valutazione obiettiva si segnalano dati auxologici ai limiti superiori di norma per genere ed età, dismorfismi facciali multipli quali facies rotonda (figura 1), rime palpebrali orizzontali (figura 2), radice del naso ipoplasica, narici antverse

(figura 3), filtro lungo, labbro superiore sottile e arcuato verso il basso (figura 4), occhi alonati, elice semplificato con lobo auricolare anteriorizzato, denti piccoli; piede piatto con sindattilia del II°- III° dito bilateralmente (figura 5); iperlassità legamentosa e dito a scatto bilateralmente; piccola macchia caffè-latte in sede inguinale; testicoli piccoli mobili; lesioni ipercromiche e da grattamento agli arti inferiori. Gli esami bioumorali sono risultati nella norma e il dosaggio farmacologico adeguato entro il range terapeutico. L'EEG ha documentato, come già noto, sequenze di theta angolare in sede temporo-occipitale, a dominanza destra. Alla luce del dato clinico e nel forte sospetto sindromico è stato sottoposto ad esami strumentali di completamento, atti ad individuare eventuali alterazioni organiche. L'ecografia cardiaca e quella addominale sono risultate negative per alterazioni organiche. L'ecografia testicolare ha documentato la presenza delle gonadi in sede inguinale, di volume rispettivamente pari a 0.54 cc a dx e 0.90 cc a sn, per cui è stata posta indicazione ad orchidopessi entro un anno. L'assetto ormonale basale è risultato di tipo prepubere; positivo il test di stimolo con analoghi gonadotropinici. La valutazione ORL ha riscontrato soltanto un'ipertrofia adenoidica di IV grado con audio-impedenziometria nella norma. Da un approfondimento anamnestico ci è stata riferita rinocongiuntivite stagionale, dato quest'ultimo che associato a quello obiettivo delle lesioni da grattamento e alla positività a vari inalanti documentata dai RAST, ci hanno persuasi ad eseguire una valutazione dermatologica e allergologica con consiglio ad intraprendere una terapia antistaminica stagionale. La valutazione ortopedica di controllo per piattismo, ha ribadito la necessità di proseguire con l'uso dei plantari. La madre obiettivamente presenta gli stessi dismorfismi facciali con sindattilia del II° e III° dito bilateralmente e ritardo mentale. Nessun dato anamnestico rilevante, ma a completamento è stata sottoposta a visita neurologica con EEG risultato nella norma. Nel forte sospetto di una sindrome genetica sono stati eseguiti dunque, i CGH-array che hanno individuato tre microdelezioni quali 2p23.3 di origine materna, 7q11.21, e (12)(p12.2p12.1) in omozigosi. Delle delezioni riscontrate, quella 2p23.3 coinvolge il gene DNMT31 implicato nella patogenesi della Sindrome di Tatton-Brown-Rahman.

Discussione

La Sindrome di Tatton-Brown-Rahman (TBRS) [1], è una sindrome caratterizzata da iperaccrescimento, dismorfismi facciali multipli e ritardo mentale di grado variabile. Tutt'oggi è poco nota, si ipotizza che si tratti di una patologia a trasmissione autosomica dominante, dovuta a mutazioni in eterozigosi del gene DNMT3A (2p23) [1]. In letteratura sono descritte, infatti, 13 diverse mutazioni che coinvolgono questo gene che codifica per un enzima responsabile della metilazione specifica di siti del DNA, è tuttavia nota, l'interazione con numerosi altri geni (DNMT1, DNMT3B, Myc...), alcuni dei quali sono implicati in processi oncogenici. Si stima una prevalenza mondiale inferiore a 1/1.000.000. Clinicamente, come descritto in letteratura, può associarsi a cardiopatie congenite, alterazioni scheletriche, sordità di tipo neurosensoriale o mista e maggiore predisposizione allo sviluppo di neoplasie in età giovane adulta, soprattutto di natura ematologica (LMA). La sindrome di Tatton-Brown-Rahman rientra nel gruppo delle sindromi da iperaccrescimento che sono un gruppo eterogeneo di condizioni caratterizzate da eccessiva crescita, localizzata o generalizzata, comunemente associate a svariate anomalie malformative e ad un aumentato rischio on-

cologico. La classificazione di questi disordini si è rivelata molto complessa, sia per l'estesa sovrapposizione delle loro caratteristiche cliniche, sia per il fatto che le anomalie molecolari causative non sono attualmente del tutto note. Un chiaro esempio di queste sindromi e della loro complessità è la sindrome di Beckwith-Wiedeman, caratterizzata da un'ampia variabilità fenotipica correlata a molteplici varianti geniche che coinvolgono la regione cromosomica 11p15.5. Altri esempi sono rappresentati dalla sindrome di Simpson-Golabi-Behmel e di Sotos, x-linked e legata a mutazioni del gene NSD [1] localizzato sul cromosoma 5 rispettivamente. Essendo attualmente scarse le conoscenze emerse dalla letteratura, è doveroso sottolineare dunque la necessità di un attento e prolungato follow-up multispecialistico di questi pazienti (neurologico, neuropsichiatrico, endocrinologico, audiologico, ematologico).

Bibliografia

I. K. Tatton-Brown, et al. Mutations in the DNA methyltransferase gene DNMT3A cause an overgrowth syndrome with intellectual disability. *Nat Genet.* 2014 Apr;46(4):385-8.

Corrispondenza

gabribera@live.it

Figura 1.



Figura 2.

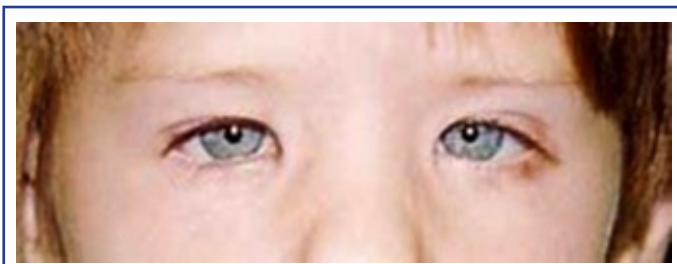


Figura 3.

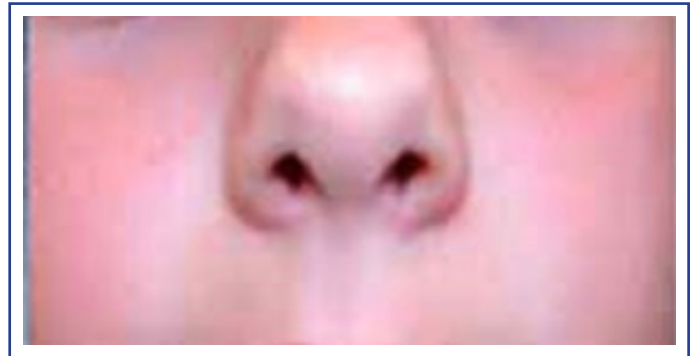


Figura 4.

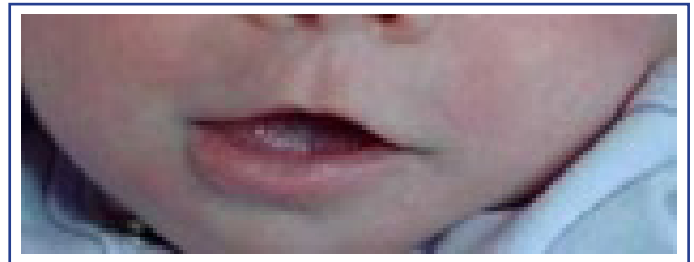


Figura 5.

