

# I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI (2° parte)

## TABIANO XXV: ALLARGHIAMO LO SGUARDO

### Un esofago tenace

AM. Cangelosi<sup>1</sup>, RP. Serra<sup>1</sup>, F. Viaroli<sup>1</sup>, M. Muscarà<sup>1</sup>

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

#### Obiettivo

Presentare un caso clinico di atresia esofagea.

#### Caso clinico

Nato a 41 sett. di E.G. da parto per via vaginale indotto per polidramnios. Anamnesi ostetrica nella norma. Alla nascita veniva riscontrata abbondante scialorrea per cui si posizionava sondino naso-gastrico (SNG) con impossibilità di introdurre lo stesso, si disponeva per Rx diretto dell'addome con MDC. L'RX con contrasto (**figura 1**) evidenziava atresia esofagea con fistola esofago tracheale del moncone inferiore con atelettasia del lobo superiore di destra. Veniva, pertanto, ricoverato in TIN con diagnosi di atresia esofagea con fistola tracheo-esofago distale. In reparto è stata intrapresa terapia antibiotica ed infusione di glucosata ev, posizionato SNG in aspirazione. In 2° giornata è stato eseguito intervento chirurgico di anastomosi esofagea termino-terminale e legatura della fistola, con successiva fuoriuscita del SNG, riposizionato in 3° giornata per preservare l'anastomosi. Il follow-up radiografico del torace ha evidenziato un peggioramento del quadro polmonare (**figura 2**) con la necessità di mantenere il neonato intubato e ventilato. Dopo 13 giorni è stato eseguito RX 1° vie digerenti con evidenti segni di stenosi dell'anastomosi. Veniva tentata EGDS con impossibilità ad eseguire dilatazione per stenosi cicatriziale a livello dell'esofago medio. Si procedeva ad intervento di resezione della pregressa anastomosi con successivo confezionamento di nuova anastomosi termino-terminale. In 7° giornata dall'intervento è stato eseguito RX vie digerenti (**figura 3**) con esofago ben canalizzato e stomaco in sede. Dato l'esito positivo è stato rimosso il sondino ed è stata intrapresa graduale alimentazione orale con LA tipo 1 con buona tolleranza.

#### Discussione

L'atresia esofagea (EA) è una patologia congenita consistente in una interruzione della continuità dell'esofago. Nella maggior parte dei casi è presente una congiunzione fistolosa tra il moncone atresico inferiore e la trachea.

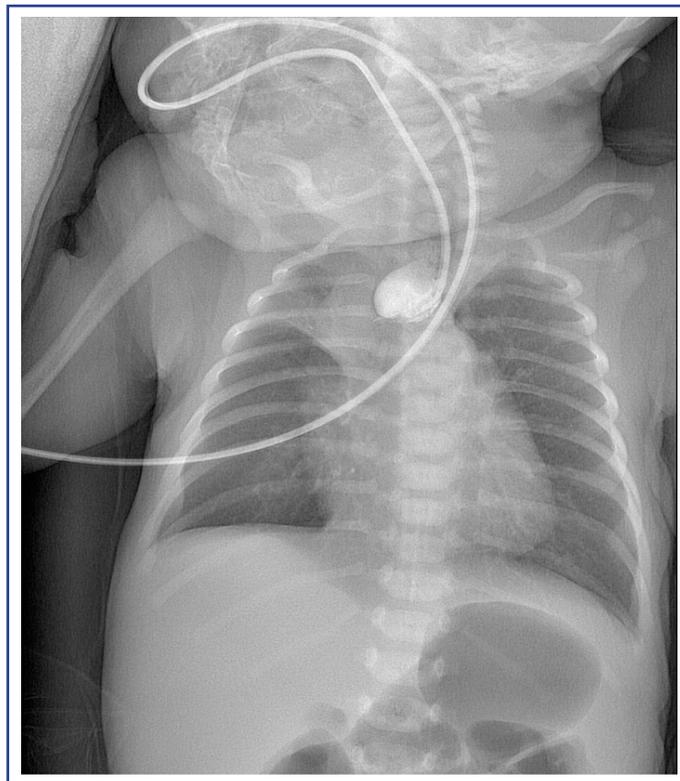
Se ne distinguono cinque varianti anatomiche:

- Tipo I: atresia senza fistola (8 %);
- Tipo II: atresia con fistola prossimale (1 %);
- Tipo III: atresia con fistola distale (84 %);
- Tipo IV: atresia con fistolizzazione in trachea di entrambi i monconi (3 %);
- Tipo V: fistola ad H senza una vera e propria atresia (4 %) [1].

L'incidenza della malformazione è di circa 1:3500-4000 nati vivi, con maggiore frequenza nel pretermine. Le anomalie associate più frequenti sono le malformazioni muscoloscheletriche (20-70%), seguite da quelle cardiovascolari (20-50%), genito-urinarie

(15-25%), gastrointestinali (15-25%) e cromosomiche (5-10%).

**Figura 1.**



**Figura 2.**

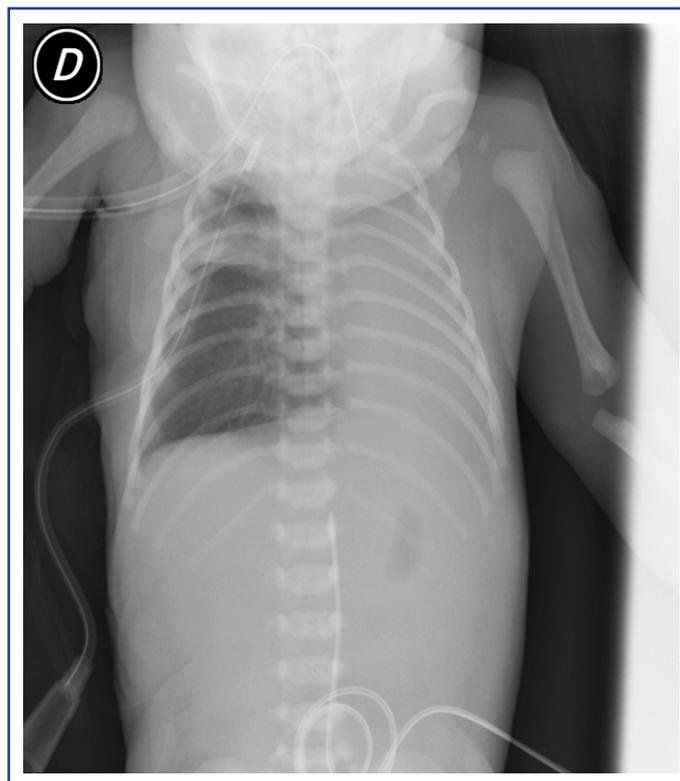
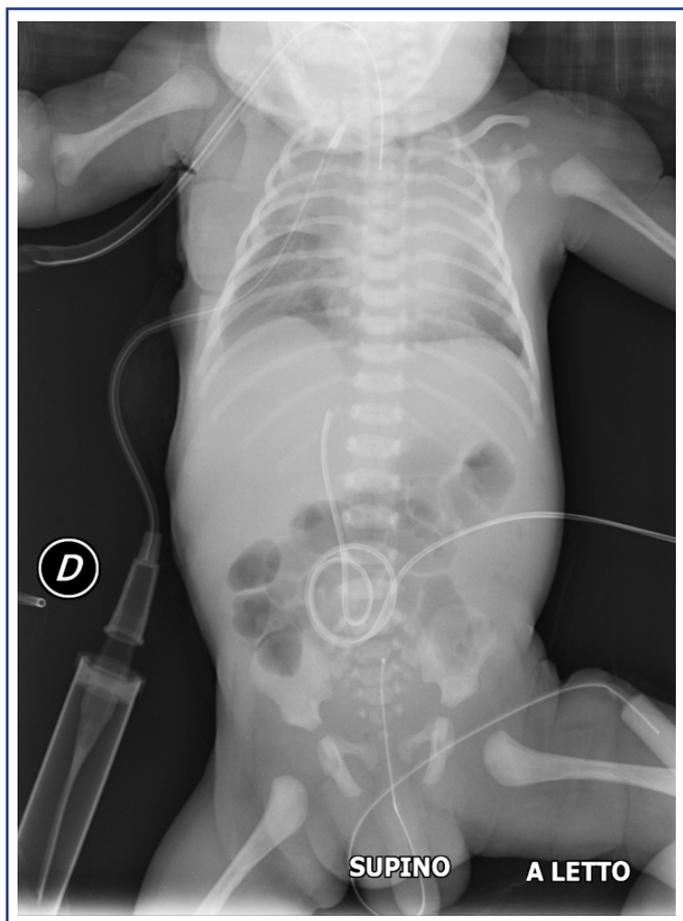


Figura 3.



L'anomalia cardiaca più comune è quella del difetto del setto ventricolare (19%), che è associata ad un tasso massimo di mortalità del 16%. Altre anomalie comuni comprendono il difetto del setto interatriale (20%), la tetralogia di Fallot (5%), la coartazione aortica (1%) o l'arco aortico destro (4%). La più comune anomalia gastrointestinale associata è l'atresia ano-rettale (9%) seguita dall'atresia duodenale (5%), dalla malrotazione (4%) e da altre atresie intestinali (1%). Nel 10% dei casi i pazienti affetti da atresia esofagea possono rientrare in specifici quadri sindromici. Nel 50% dei casi sono presenti anomalie correlate, la maggior parte delle quali all'interno dell'associazione VACTERL (anomalie vertebrali, ano-rettali, cardiache, tracheo-esofagee, renali e difetti degli arti). Fra gli altri quadri sindromici ricordiamo: la sindrome di Holt Oram, di Di George, di Goldenhar, le trisomie 13-18-21, l'associazione CHARGE (coloboma, difetti cardiaci, atresia delle coane, ritardo mentale, anomalie dei genitali, malformazioni dell'orecchio) e molte altre [2,3]. In gravidanza si può solo sospettare la presenza di un'atresia esofagea quando ci sono i seguenti segni indiretti:

- visualizzazione di un tratto iniziale di esofago molto dilatato, detto pouch esofageo;
- mancata visualizzazione dello stomaco o visualizzazione di uno stomaco di dimensioni molto ridotte;
- polidramnios (a causa dell'atresia il feto non è in grado di inghiottire il liquido amniotico).

La diagnosi differenziale prenatale, talvolta difficoltosa, va posta con le malformazioni che comportano polidramnios e mancata visualizzazione dello stomaco, come l'ernia diaframmatica,

le malformazioni facciali, le malformazioni encefaliche (per alterazione funzionale del riflesso della suzione e delle deglutizioni). Dopo la nascita la diagnosi va confermata mediante:

- sondaggio esofageo: il SNG si arresta a circa 10-12 cm dalle narici (il sondino non deve essere troppo morbido, in quanto, ripiegandosi, può dare la falsa sensazione di progredire in esofago);
- Rx torace senza e con mezzo di contrasto: previo posizionamento del sondino radio-opaco in esofago, consente di individuare la tasca esofagea superiore, le eventuali complicanze polmonari nei casi di fistola tracheo-esofagea;
- Rx addome: che si presenta disteso da gas in caso di fistola distale o, al contrario senza gas nelle altre forme [4].

### Bibliografia

1. Atresia esofagea, Principi di Neonatologia, Maglietta, 2014
2. Oesophageal atresia, L. Spitz, BioMed Central
3. Congenital anomalies of the intrathoracic airways and the tracheoesophageal fistula, C.M. Oermann, Uptodate 2014
4. Prenatal diagnosis of gastrointestinal atresia and obstruction, D.I. Bulas et al, Uptodate 2014

### Corrispondenza

mariamus87@gmail.com

### Un caso di sincope

I. Cortina<sup>1</sup>, N. Carano<sup>2</sup>, A. Agnetti<sup>2</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria AOU Parma
2. Clinica Pediatrica AOU Parma

### Caso clinico

Ambra, 1 anno e 11 mesi, giunta alla nostra attenzione, inviata dai Colleghi del vicino PS, per episodio, avvenuto nel pomeriggio del ricovero mentre la piccola si trovava sul seggiolone, caratterizzato da emissione di suono gutturale seguito da ipotono, perdita di contatto e cianosi della durata riferita di circa 1 minuto, a risoluzione spontanea. Non riferita febbre a domicilio, ma nei 3 giorni precedenti si segnalava alvo diarroico e 3 episodi di vomito la notte precedente il ricovero. In anamnesi dermatite atopica per cui una settimana prima aveva assunto 2 dosi di Cetirizina. Anamnesi familiare muta per epilessia, crisi convulsive febbrili, morte improvvisa o sincope. All'arrivo presso la nostra Accettazione la piccola si presentava vigile e reattiva, ben orientata, in buono stato di idratazione. L'obiettività clinica evidenziava faringe intensamente iperemico con tonsille iperemiche e ipertrofiche (destra>sinistra), rinite sierosa in atto, dermatite atopica a livello delle cosce. Restante obiettività clinica generale e neurologica nella norma. Parametri vitali: FC 133 bpm, TC 37.2°C, SatO2 96% in aria ambiente. È stato eseguito ECG con riscontro di allungamento del tratto QTc (520-537 msec), in assenza di diselettrolitemie. Gli esami ematici mostravano leucocitosi neutrofila (globuli bianchi 12.200/uL con N 66.2%), ipertransaminasemia (AST 148 U/L, ALT 198 U/L), lieve rialzo degli indici di flogosi (PCR 6.2 mg/L). Durante la degenza è stata intrapresa idratazione endovenosa con soluzioni glucolettrolitiche bilanciate; con successiva graduale regolarizzazione dell'alvo. Dalle coproculture è emersa positività per Rotavirus, quale agente responsabile della sintomatologia gastroenterica.

In seconda giornata sono stati ripetuti ECG (Figura 1) che mostrava persistente allungamento del tratto QT (QTc 500 mmsec) e prelievo ematico con persistenza di valori normali di elettroliti e ipertransaminasemia, correlati con il concomitante episodio di gastroenterite virale. Pertanto è stato eseguito monitoraggio ECG grafico mediante Holter delle 24 ore, che ha confermato il quadro di allungamento del tratto QT; l'ecocardiografia è risultata nella norma. L'associazione dell'episodio di perdita di coscienza e il riscontro dell'allungamento del QT ha portato ad introdurre terapia con Propanololo inizialmente a dosaggio di 1 mg/Kg/die in 2 somministrazioni, poi incrementato fino a 2 mg/Kg/die in 3 somministrazioni. La terapia è stata ben tollerata. Per escludere cause neurologiche è stato eseguito EEG in veglia e sonno che non ha evidenziato anomalie. La bambina si è sempre mantenuta in buone condizioni generali, vigile e reattiva. Anche i familiari della piccola (madre, padre, fratello, nonna materna, zia materna) sono stati sottoposti ad esecuzione di ECG con riscontro di QT allungato anche nella madre, nella nonna materna e nella zia materna (tutte asintomatiche). Il fratellino di 4 anni presentava valori borderline. La piccola è stata pertanto inviata presso l'ambulatorio di cardiologia molecolare di Pavia dove ha eseguito indagine genetica che ha evidenziato la presenza della mutazione W154X a carico del gene KCNH2, risultata presente nella piccola, nella mamma e nel fratello.

**Discussione**

La sindrome del QT lungo (LQTS) è una patologia dovuta ad un prolungamento della ripolarizzazione ventricolare e ad un allungamento dell'intervallo QT all'ECG. Le manifestazioni cliniche possono essere variabili, con uno spettro che va dall'assenza di sintomi, alla sincope, alla morte improvvisa. Sincope e morte improvvisa sono secondarie alle aritmie tipiche della sindrome del QT lungo, che sono la tachicardia ventricolare tipo torsione di punta e la fibrillazione ventricolare, in un cuore strutturalmente normale [1-2]. La prevalenza di LQTS è intorno a 1:2000-2500. Esistono forme congenite ed acquisite. Quelle congenite sono causate da mutazioni a livello dei geni che codificano per i canali ionici e le proteine di membrana. Attualmente le mutazioni nei pazienti LQTS sono riconducibili a 15 sottotipi, in base allo specifico gene coinvolto. Circa il 75% dei pazienti con LQTS ha una mutazione in uno dei tre geni principalmente interessati (KCNQ1-LQT1, KCHN2-LQT2 e SCN5A-LQT3). La modalità di trasmissione può essere autosomica dominante o recessiva. Esistono anche forme sindromiche specifiche associate ad altre manifestazioni. Le forme acquisite sono secondarie all'utilizzo di farmaci, a diselettrolitemie, miocardiopatie di varia eziologia [3]. Grande attenzione deve essere riservata ai farmaci (Figura 2) che si somministrano e che possono essere pericolosi in caso di paziente con QT allungato.

Figura 1.

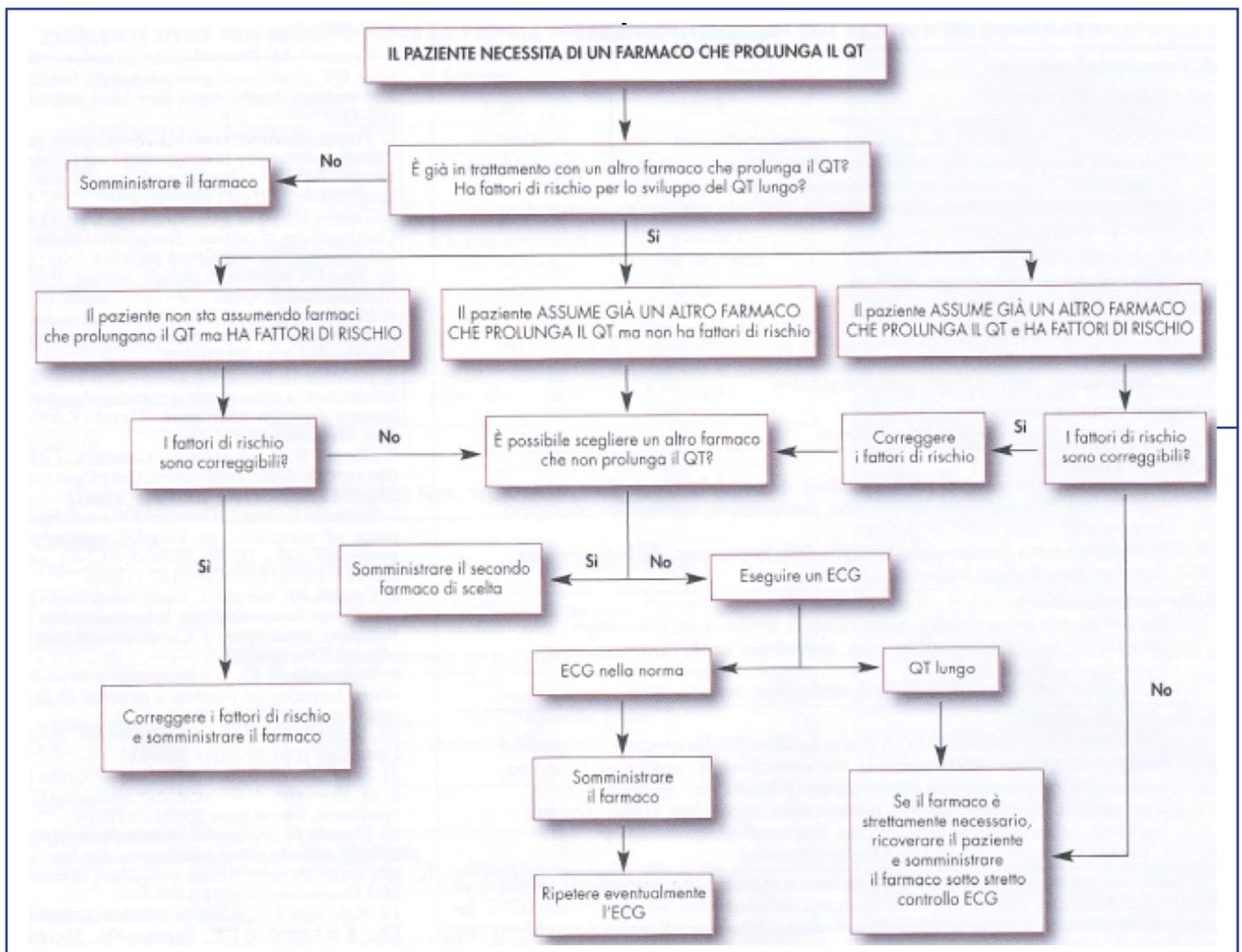
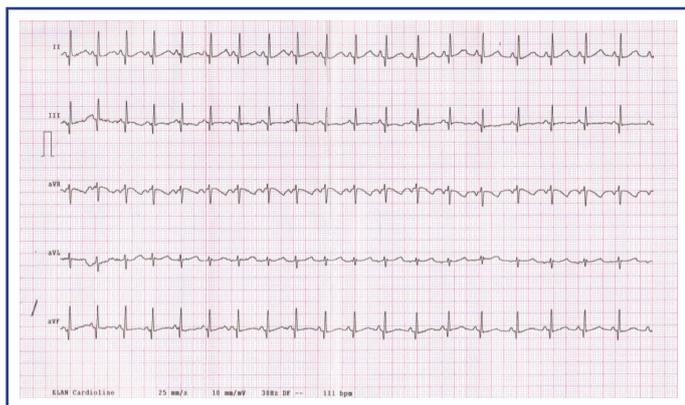


Figura 3.



Molto importante nella LQTS in particolare la dose del farmaco e il suo metabolismo, l'infusione rapida per via endovenosa, la somministrazione contemporanea di più farmaci e la loro interazione. I farmaci che inibiscono il sistema enzimatico CYP3A4 possono ridurre il metabolismo dei farmaci che potenzialmente prolungano il QT e aumentano il rischio di tachicardia ventricolare tipo torsione di punta [4].

### Conclusioni

Di fronte ad una sincope è sempre necessario eseguire un ECG, come suggerito anche dalle linee guida italiane [5] e se possibile farlo refertare ad un cardiologo pediatrico. È importante calcolare manualmente il valore del QTc, poiché i valori rilevati dalla macchina non sempre sono attendibili, ma sottostimano.

### Bibliografia

1. DJ Abrams et al. Long QT Syndrome. *Circulation*. 2014; 129:1524-1529
2. G. Ferrara et al. La sindrome del QT lungo. *Medico e Bambino* 2014; 33: 33-40
3. Y. Nakano, W. Shimizu. Genetics of long-QT syndrome. *Journal of Human Genetics* 2016; 61:51-55.
4. [http://www.sads.org.uk/drugs\\_to\\_avoid.htm](http://www.sads.org.uk/drugs_to_avoid.htm)
5. U. Raucci et al. La sincope in età pediatrica linea guida, *Prospettive in Pediatria* 2009;155: 180-195

### Corrispondenza

ivana.cortina@gmail.com

### Pseudoainhum... che?

Elisabetta Spezia<sup>1</sup>, Giacomo Calvitti<sup>1</sup>, Alessia Norato<sup>1</sup>, Paolo Bertolani<sup>2</sup>, Lorenzo Iughetti<sup>1,2</sup>

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

L'Hair thread tourniquet sindrome, o Pseudoainhum, è un raro fenomeno clinico che coinvolge capelli, fili o materiale simile che si avvolgono così strettamente intorno ad un'appendice, da provocare dolore, lesioni ingravescenti fino alla necrosi e all'amputazione dell'appendice coinvolta [1].

### Caso clinico

Isabella, 2 mesi, viene condotta presso la nostra Accettazione Pediatrica, inviata dal Pronto Soccorso Generale di un Ospedale periferico. A domicilio i genitori avevano notato, al risveglio della bambina, iperemia ed edema del III dito del piede sinistro, in assenza di pianto. Non riferiti traumi, né altra sintomatologia di rilievo. Dopo un attento esame obiettivo si evidenziava la presenza di un capello strettamente attorcigliato, che aveva provocato una ferita a margini netti "a colpo di rasoio" tra la prima e la seconda falange del III dito del piede sinistro, che appariva edematosa ed iperemica (Figura 1). La restante obiettività clinica risultava nella norma. Si provvedeva pertanto alla rimozione del capello. La consulenza dermatologica ha confermato la diagnosi di Pseudoainhum, consigliando la detersione e la disinfezione della zona, seguita dall'applicazione topica di crema antibiotica e cortisonica. La bambina veniva pertanto dimessa in buone condizioni generali, consigliando un follow-up ravvicinato della lesione tramite il Curante.

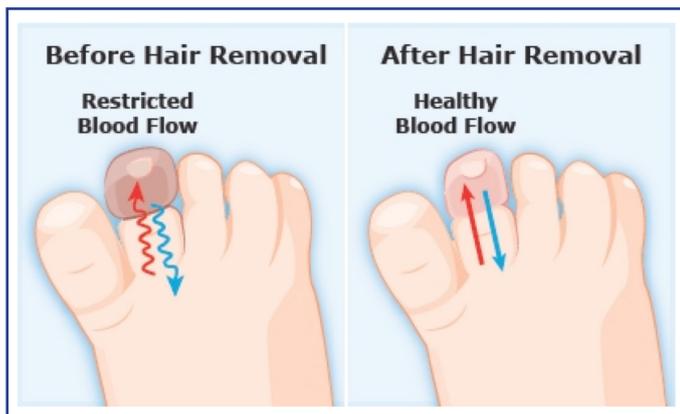
Figura 1.



### Discussione

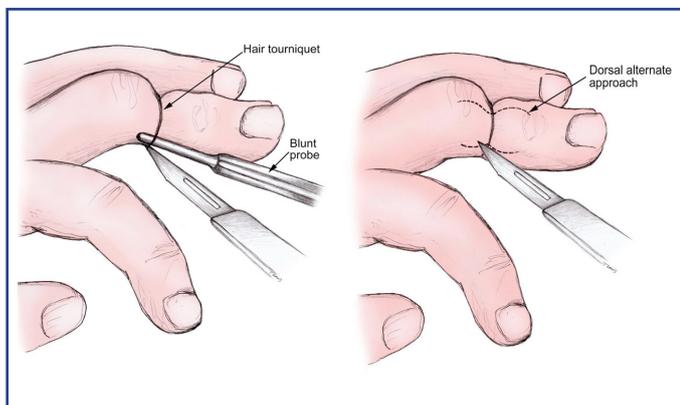
Una revisione della letteratura segnala come circa il 44% dei casi di Pseudoainhum coinvolga il pene, il 40% le dita dei piedi, l'8% le dita della mano e un altro 8% altre sedi, tra cui i genitali femminili esterni e l'ugola [2]. Il capello umano è frequentemente responsabile di questa manifestazione clinica in quanto sottile, resistente alla trazione, ha la capacità di allungarsi se è bagnato e di accorciarsi quando si asciuga. La presenza di un capello può essere inoltre frequentemente misconosciuta, soprattutto quando il paziente presenta una reazione da corpo estraneo con iperemia e tumefazione locale, talvolta può essersi verificata una riepitelizzazione sulla sede del trauma [3]. La "sindrome da laccio emostatico da peli" coinvolge generalmente un'appendice che si muove ripetutamente in un'area limitata (es. le dita delle mani in un guanto o le dita dei piedi in un calzino). La patogenesi prevede un danno tissutale da compressione ischemica dei vasi sanguigni (Figura 2), associato alla lesione da "taglio a colpo di rasoio" talvolta provocata dal capello [1]. La maggior parte dei casi si verifica nei bambini di età compresa tra 4 giorni e 19 mesi; sono maggiormente a rischio i bambini al di sotto dei 4 mesi di vita, età che coincide con il telogen effluvium, periodo di eccessiva perdita di capelli che fisiologicamente interessa il 90% delle mamme dopo il parto [4].

Figura 2.



La classica presentazione clinica è il bambino con pianto inconsolabile, che all'attento esame obiettivo mostra un'appendice (per es. un dito) iperemica, tumefatta e dolente, con una netta demarcazione circonferenziale dal tessuto indenne circostante. La diagnosi differenziale comprende infiammazioni da punture d'insetto, infezioni, traumi. Esiste un rischio di perdita di funzione e autoamputazione, prevenibile con la diagnosi e la terapia tempestiva [1]. La rimozione, indicata in tutti i casi, dovrebbe essere eseguita tempestivamente, mediante il taglio del corpo estraneo, dove possibile (Figura 3); l'uso delle creme depilatorie è una valida alternativa (solo su cute integra), nei casi in cui il capello sia scarsamente visibile. Sono stati descritti casi che richiedono l'intervento chirurgico urgente.

Figura 3.



### Conclusioni

L'Hair thread tourniquet syndrome, o Pseudoainhum, è un evento raro, ma potenzialmente grave. Fondamentale la diagnosi e il trattamento precoce [1,2,4]. È importante da tener presente nella diagnosi differenziale del pianto inconsolabile del lattante.

### Bibliografia

1. Sivathanan N, Vijayarajan L. Hair-tread tourniquet syndrome: a case report and literature review. *Case Rep Med*. 2012.
2. AZ Mat Saad, et al. Hair-tread tourniquet syndrome in an infant with bony erosion: a case report, literature review, and meta-analysis. *Ann Plasr Surg*. 2006
3. M. Cutrone La 34° visita di pronto soccorso pediatrico: un caso di Hair tourniquet syndrome. *Medico e Bambino* 10/1999
4. DJ Lumbrezer. Hair Tourniquet Removal. *Medscape*, 2014.

### Corrispondenza

elisabetta\_spezia@libero.it

### Quando i circuiti vanno in tilt...

Alessia Norato<sup>1</sup>, Maria Gabriella Berardi<sup>1</sup>, Elisabetta Spezia<sup>1</sup>, Azzurra Guerra<sup>2</sup>, Lorenzo Iughetti<sup>1,2</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria-Università degli studi di Modena e Reggio Emilia
2. U.O. di Pediatria-Dipartimento Integrato Materno-Infantile-Azienda Ospedaliera Universitaria di Modena

### Caso clinico

Un bambino di 5 anni, veniva condotto in pronto soccorso pediatrico per vomito e comparsa di episodi di "assenza" associati a scialorrea. Riferito trauma cranico non commotivo la sera precedente. Ad un approfondimento anamnestico emergeva episodio di scialorrea, ammiccamento palpebrale e perdita di contatto risoltosi spontaneamente mentre si trovava a scuola. Un episodio simile si era ripetuto a distanza di 6 ore dal primo. Obiettivamente in Accettazione pediatrica si presentava in buone condizioni cliniche generali con parametri vitali stabili e nella norma ed esame obiettivo neurologico negativo. Durante il periodo di osservazione il piccolo presentava altri tre episodi di scialorrea, ammiccamento, perdita di coscienza a risoluzione spontanea. Tutti gli episodi critici erano stati seguiti da stato post-critico. Durante l'ultimo episodio, risoltosi solo dopo somministrazione di Diazepam endo-rettale, il piccolo aveva presentato desaturazione fino a 78%. In considerazione dell'anamnesi positiva per trauma cranico veniva eseguita TAC cerebrale, refertata nella norma. Nei primi due anni di vita riferiti spasmi respiratori affettivi. Se ne disponeva pertanto il ricovero. Durante il periodo di degenza in Pediatria venivano eseguiti esami di approfondimento diagnostico: esami ematici comprensivi di assetto marziale, funzionalità tiroidea, assetto immunitario e screening celiachia refertati negativi; RAST positivi ad inalanti ed alimenti. L'ECG metteva in evidenza un blocco di branca destra, ulteriormente indagato tramite ECG-Holter, risultato nella norma. In relazione ai ripetuti episodi critici presentati dal piccolo veniva eseguito EEG con riscontro di "episodi di 6-10 secondi caratterizzati da comparsa di ritmo reclutante, seguito da complessi lenti ed alto-voltati sulle regioni frontali", dato che deponneva per encefalopatia di Lennox-Gastaut. Veniva pertanto impostata terapia con Levetiracetam ed eseguito approfondimento neuroradiologico con RMN encefalo, refertata nella norma. Attualmente il bambino si trova in follow-up neurologico con indagini genetiche in corso di refertazione (Angelman, SCN1A, KCN1 e 2...).

### Discussione

La sindrome di Lennox-Gastaut fa parte delle encefalopatie epilettiche gravi dell'infanzia. L'incidenza stimata è 1/1.000.000/anno. La LGS rappresenta il 5-10% dei pazienti epilettici e l'1-2% di tutti i casi di epilessia infantile. La malattia esordisce tra i 2 e i 7 anni. È caratterizzata da 3 sintomi:

- 1) crisi epilettiche multiple (assenze tipiche, convulsioni assiali toniche e cadute atoniche o miocloniche improvvise);
- 2) onde lente diffuse intercriptiche all'EEG durante la veglia < 3Hz, picchi ritmici rapidi (10 Hz) durante il sonno;

3) lieve ritardo mentale associato a disturbi della personalità.

La sintomatologia clinica più caratteristica consiste in convulsioni toniche (17-92%), convulsioni atoniche (26-56%) e assenze tipiche (20-65%). Esistono forme criptogenetiche (20-30%) che si manifestano in assenza di una storia precedente ed in assenza di patologie cerebrali, casi idiopatici (<5%) e casi sintomatici (30-75%) associati a danno cerebrale preesistente (asfissia perinatale, sclerosi tuberosa, postumi di meningoencefalite, trauma cranico, tumori o malattie metaboliche). La diagnosi si basa sul riscontro di anomalie elettroencefalografiche caratteristiche (**Figura 1**). Tale patologia entra in diagnosi differenziale con tutte le epilessie caratterizzate da crisi brevi e frequenti che si manifestano durante l'infanzia ed in particolare le epilessie miocloniche, l'epilessia parziale atipica benigna dell'infanzia, la sindrome di Rett, la sindrome di Angelman. La terapia è molto complessa, in quanto al LGS è spesso refrattaria al trattamento [1].

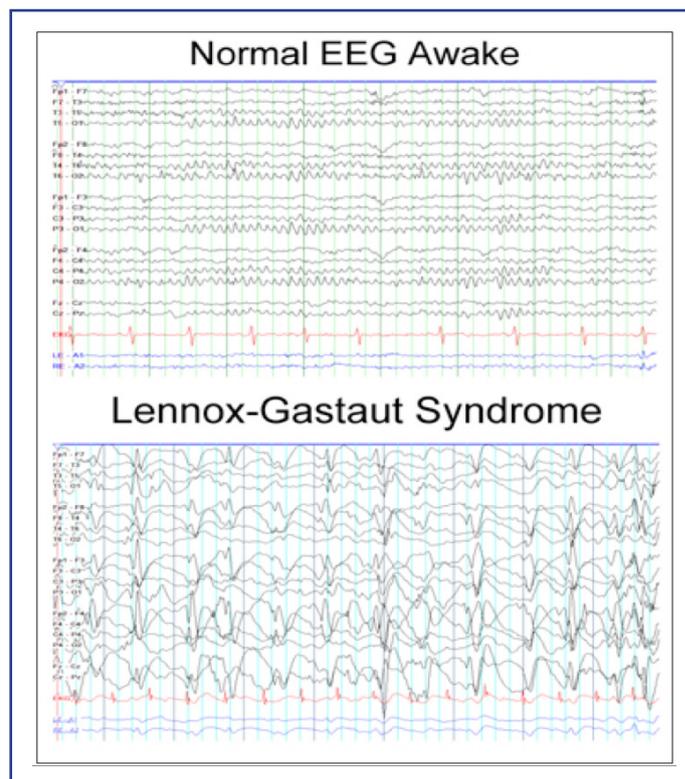
### Conclusioni

La sindrome di Lennox-Gastaut è una delle più gravi sindromi epilettiche dell'infanzia, è frequentemente refrattaria al trattamento ed è spesso associata a ritardo mentale. Il tasso di mortalità è circa del 5%. Il decesso è causato dall'ictus o da episodi di male epilettico.

### Bibliografia

1. Koshi A, Cherian. Lennox-Gastaut Syndrome, Medscape
2. Hur YJ, Kim HD. The causal epileptic network identifies the primary epileptogenic zone in Lennox-Gastaut syndrome. 2015 Dec;33:1-7. doi: 10.1016/j.seizure.2015.10.001.
3. Al-Banji MH, Zahr DK, Jan MM. Lennox-Gastaut syndrome. Management update. Neurosciences (Riyadh). 2015 Jul;20(3):207-12. doi: 10.17712/nsj.2015.3.20140677.

**Figura 1.**



### Corrispondenza

alesnora@yahoo.it