

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI (4° parte) DA TABIANO A PARMA

Non piangere sul “latte versato”

Marco Pappalardo ¹, Carlo Caffarelli ²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, AOU Parma
2. Clinica Pediatrica, Dipartimento di Medicina e Chirurgia, AOU Parma

Caso clinico

T. giungeva presso l'Accettazione Pediatrica per edema palpebrale bilaterale da 10 giorni associato a edema agli arti inferiori. Non febbre, alvo e diuresi regolari. Anamnesi personale muta per allergie e patologie degne di nota. All'arrivo si presentava in buone condizioni generali, ben idratata, vigile e reattiva, apiretica ed eupnoica. Clinicamente presentava edema diffuso, prevalentemente palpebrale e agli arti inferiori, in assenza di segno della fovea, con restante esame obiettivo nei limiti di norma. Sono stati eseguiti esami ematochimici e urinari, risultati nella norma eccetto per una lieve ipocalcemia (7.7 mg/dl). Eseguita inoltre un'ecografia addome completo, che ha evidenziato una minima falda di versamento endoperitoneale sottoepatico e perisplenico. La piccola T. è stata quindi ricoverata per proseguire gli accertamenti e le cure del caso. All'ingresso sono stati eseguiti esami di approfondimento che hanno mostrato un quadro importante di ipoalbuminemia (1.9 gr/dL) ed ipoproteinemia (3.3 gr/dL). Gli esami strumentali hanno escluso segni di versamento pericardico e presenza di versamento pleurico. I restanti esami ematochimici sono risultati nella norma permettendoci di escludere una protidodispersione secondaria a problematiche renali ed una ridotta sintesi epatica. Nel sospetto di malassorbimento/enteropatia protido-disperdente, nonostante la regolarità dell'alvo, ma supportata da una ricerca di sangue occulto nelle feci su 3 campioni, risultata positiva, sono stati eseguiti ulteriori accertamenti (screening per la malattia celiachia ed esami infettivologici) anch'essi negativi. A completamento diagnostico è stato eseguito prelievo ematico per IgE totali, risultate lievemente aumentate (22 IU/mL) ed IgE specifiche per alimenti, con riscontro di livelli moderati per il latte, confermando il sospetto di enteropatia. Le indagini endoscopiche digestive hanno mostrato all'EGDS un quadro macroscopico di duodenopatia nodulare, mentre a livello colico un quadro di colite, con infiltrato eosinofilo [1]. E' stata quindi intrapresa, anche in considerazione del dato anamnestico di introduzione del latte vaccino fresco nella dieta dall'età di 9 mesi, una dieta priva di latte vaccino e derivati, sostituito con latte di riso, risultato ben tollerato. Si è quindi assistito a una progressiva risoluzione degli edemi al volto e periferici e normalizzazione della protidemia plasmatica. Le consulenze allergologica e gastroenterologica, sulla base del dato anamnestico e del miglioramento clinico-laboratoristico in seguito alla sospensione di latte vaccino fresco hanno deposto per una sua azione scatenante [2]. T. veniva dimessa con le indicazioni a proseguire una dieta priva di latte e derivati con diagnosi di dimissione “Enteropatia protido-disperdente ad impronta eosinofila da intolleranza alle proteine del latte vaccino”. I successivi esami endoscopici a 3 mesi di distanza, hanno mostrato completa remissione del quadro istologico e microscopico.

Bibliografia

1. Koletzko S, Niggemann B, Arato A, et al. “Diagnostic approach and management of cow's milk protein allergy in infant and children: ESPGHAN GI Committee Practical Guidelines”. *JPGN*. 2012;55,2:221-229
2. Caffarelli C, Baldi F, Bendandi B, et al; EWGPAG. Cow's milk protein allergy in children: a practical guide. *Ital J Pediatr*. 2010;36:5

Gira che ti rigira

Maria Rosaria Caramia ¹, Ilaria Bonacini ¹, Maria Candida Tripodi ², Giovanna Pisi ³

1. Università degli Studi di Parma, Scuola di Specializzazione in Pediatria;
2. Clinica Pediatrica AOU Parma,
3. SS Fibrosi Cistica AOU PR

Caso clinico

A., femmina, nata da genitori consanguinei, giunge all'attenzione per eseguire accertamenti per il riscontro all'ecografia prenatale di un quadro di levocardia associato a isomerismo addominale. Alla nascita A. si presenta in buone condizioni generali con buon adattamento alla vita extrauterina (Apgar a 1'=9), con obiettività toracica caratterizzata da rantoli a medie-grosse bolle sparsi. Gli accertamenti cardiologici eseguiti in epoca postnatale confermano il quadro prenatale, con assenza di vena cava inferiore e vena cava superiore dilatata come da “azygos continuation” e un difetto interatriale tipo ostium secundum con lieve shunt sx-dx. Gli accertamenti radiologici (RX torace-addome ed ecografia addome) rilevano milza e stomaco destroposti e fegato sinistroposto compatibile con situs inversus (SI) completo. Affidata al centro di Fisiopatologia Respiratoria di Parma, A. ha eseguito diversi cicli di terapia antibiotica per tosse e rinorrea e positività delle indagini microbiologiche. Eseguito test del sudore risultato negativo. Per la persistenza della sintomatologia è stata impostata terapia di fondo con Beclometasone 100 mcg (1 puff 2 volte/die), Salbutamolo spray (4 volte/die), Azitromicina e FKT respiratoria con PEP mask. A due mesi di vita per episodi di vomito in apiressia è stato eseguito RX prime vie digerenti e clisma opaco con riscontro di malrotazione intestinale e successiva correzione chirurgica. Data la positività del PICADAR-score, nel sospetto di Discinesia Ciliare Primitiva (DCP) la bambina è stata inviata presso il Centro di riferimento AOU di Pisa dove l'analisi in vitro dell'attività delle ciglia respiratorie e l'esame morfometrico ultrastrutturale delle ciglia ha permesso di porre diagnosi di DCP con DIA tipo ostium secundum. A. attualmente è in terapia con Azitromicina per 3 giorni/settimana e FKT respiratoria associata a lavaggi nasali quotidiani e terapia topica nasale steroidea con buon controllo della sintomatologia. La Discinesia Ciliare primitiva (DCP) è una malattia ereditaria a trasmissione AR caratterizzata da disfunzione della motilità ciliare responsabile della sintomatologia respiratoria; l'alterazione ciliare può provocare anomalie nella lateralizzazione degli organi, alla base delle alterazioni riscontrate nella DCP come il SI a cui possono associarsi difetti cardiaci [1,2].

L'intervento terapeutico è finalizzato a evitare il ristagno delle secrezioni delle vie aeree a cui conseguono i processi infettivi broncopulmonari mediante FKT respiratoria. Di recente evidenza è l'attività antiinfiammatoria e immunomodulante dei Macrolidi che somministrati per periodi prolungati si sono dimostrati efficaci nel ridurre le esacerbazioni respiratorie [3].

Bibliografia

1. Kennedy MP, Omran H, Leigh MW, et al. Congenital heart disease and other heterotaxic defects in a large cohort of patients with primary ciliary dyskinesia. *Circulation* (2007) 115:2814-21
2. Knowles MR, Daniels LA, Davis SD, et al. Primary ciliary dyskinesia. Recent advances in diagnostics, genetics, and characterization of clinical disease. *Am J Respir Crit Care Med* (2013) 188:913-22
3. Altenburg J, de Graaff CS, Stienstra Y, et al. Effect of azithromycin maintenance treatment on infectious exacerbations among patients with non-cystic fibrosis bronchiectasis: the BAT randomized controlled trial. *JAMA* (2013) 309:1251e9

Corrispondenza

mariarosaria.caramia@studenti.unipr.it

Non tutte le lesioni vascolari congenite sono emangiomi

Mario Diplomatico ¹, Orsola Ametrano ², Francesco Esposito ³ et al.

1. Dipartimento della donna, del bambino e di chirurgia generale e specialistica, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli
2. Dermatologia pediatrica, Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono-Pausilipon, Napoli
3. Dipartimento di Radiologia pediatrica, Azienda Ospedaliera di Rilievo Nazionale Santobono-Pausilipon, Napoli

Caso clinico

Una neonata di 10 giorni giunge alla nostra osservazione per sospetto emangioma infantile congenito ulcerato. Nata a termine da parto spontaneo con fenomeni neonatali normoevoluti, all'esame obiettivo si evidenziava un nodulo duro non dolente in regione retroauricolare sinistra, di circa 3 cm di diametro, teso con cute sovrastante di colorito roseo-rosso, con vasi ectasici e area centrale ulcerata alopecica [1]. All'ecografia la lesione si conferma rotondeggiante a margini netti e regolari, con ecostruttura disomogenea e aspetto irregolarmente corpuscolato con echi mobili in sospensione, al di sopra del piano osseo, scarsamente comprimibile e di dimensioni 20x17x15 mm; assenza di segnale vascolare intralesionale e con vascolarizzazione periferica di tipo arterioso [2-3]. Consultato il neurochirurgo, viene richiesta una TC cranio che conferma la localizzazione extracranica (a ridosso del piano osseo della teca) in assenza di definite alterazioni infiltrative, interruzioni, deformazioni. Data l'area centrale ulcerata, per il rischio di sanguinamento si decide di non effettuare un prelievo biptico escissionale a scopo diagnostico ma di procedere all'asportazione di essa all'età di 43 giorni. Esame istologico: proliferazione di cellule fusate con nuclei "plump", organizzate in fascicoli vorticoidi di aspetto mioide o addensate in foci ipercellulari con vascolarizzazione emangiopericitoma-like; si osservano mitosi e una focale area di necrosi [4-5]. All'indagine immunohistochimica le cellule fusate sono risultate positive per Vimentina, SMA e focalmente per CD34, negative per S-100 e

D2-40. Reperto di lesione fibroblastica/miofibroblastica compatibile con miofibroma [1]. Il miofibroma è un raro tumore che interessa la cute, sottocute e tessuti molli profondi che più comunemente è solitario (miofibroma) ma può essere anche multiplo (miofibromatosi). Nel 50-60% dei casi è già presente alla nascita. Le sedi maggiormente coinvolte sono la testa e il collo. Spesso viene confuso con l'emangioma infantile (EI) o con il rabdomiosarcoma. E' possibile la regressione spontanea [2-3].

Conclusioni

Nel nostro caso per la sede e la più alta frequenza in epoca neonatale ci si poteva orientare verso la diagnosi di Emangioma Infantile Congenito ma le caratteristiche della lesione e l'ecografia ci hanno aiutato a escludere tale diagnosi. L'istologia ci ha permesso di escludere altri tumori cutanei (esempio rabdomiosarcoma) e porre la diagnosi corretta di Miofibroma Solitario.

Bibliografia

1. Koch P. F. et al. Ruptured Infantile Myofibroma of the Head Presenting in a Neonate: Case Report and Review of the Literature. *World Neurosurg.* 2017 Feb;98:884
2. Friedman BJ et al. Congenital myofibroma masquerading as an ulcerated infantile hemangioma in a neonate. *Pediatr Dermatol.* 2013 Nov-Dec;30(6):e248-9
3. Holzer-Fruehwald L. et al. Imaging findings in seven cases of congenital infantile myofibromatosis with cerebral, spinal, or head and neck involvement. *Neuroradiology.* 2012 Dec;54(12):1389-98

Corrispondenza

mario.diplomatico@gmail.com

Un caso di HCV nell'adolescente trattato con Harvoni

Michela Deolmi ¹

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

Caso clinico

R., maschio di 17 anni indiano, in Italia da tre mesi, giunge all'attenzione per addominalgia da due settimane, a prevalente localizzazione nei quadranti di destra. Gli esami ematochimici evidenziano un moderato rialzo delle transaminasi (AST 112 U/L, ALT 298 U/L) e le successive indagini microbiologiche, eseguite in regime di ricovero, pongono diagnosi di epatite C. Il paziente viene quindi arruolato nello studio real-life in atto presso la Pediatria di Parma per il trattamento dell'infezione da HCV con Harvoni (90 mg ledipasvir + 400 mg sofosbuvir). Per definire lo schema terapeutico, è stato stimato, mediante elastografia, il grado di fibrosi epatica (F0-F1 Metavir score) e sono stati individuati il genotipo (3a) e la carica virale (21.343 UI/ml). In seguito, è stato intrapreso il trattamento con una compressa di Harvoni al giorno, associata a Ribavirina 400 mg per due volte al giorno, per 24 settimane [1]. R. ha iniziato la terapia ad Agosto 2018. I successivi controlli a 2, 4 e 12 settimane hanno mostrato un progressivo miglioramento degli indici di funzionalità epatica (gamma-gt e AST nella norma, ALT 56 U/L) e la riduzione della carica virale fino alla negativizzazione delle copie di HCV-RNA rilevabili nel plasma mediante RT-PCR. Il paziente ha riferito benessere a domicilio e ha ben tollerato il trattamento, dimo-

strando una buona compliance. La guarigione, identificata come *substained viral response*, verrà decretata a 12 settimane dal termine del trattamento [2]. In conclusione, nonostante la scarsità di dati in letteratura riguardanti la casistica pediatrica, è stato somministrato a R. un trattamento che nell'adulto ha evidenziato un tasso di guarigione pari al 95%, ottenendo un immediato miglioramento degli indici laboratoristici. La possibilità di eradicare HCV previene l'evoluzione della malattia che cronicizza nel 70-80% dei pazienti, portando a cirrosi nel 20% e a sviluppo di epatocarcinoma nell'1% dei casi, evitando inoltre complicanze anche letali, quali il sanguinamento di varici gastroesofagee, l'encefalopatia epatica, l'ipoalbuminemia severa e deficit della coagulazione [3].

Bibliografia

1. Pawlotsky JM, Negro F, Aghemo A et al. EASL Recommendations on Treatment of Hepatitis C 2018. *Journal of Hepatology* 2018;69(2):461–511.
2. Flamm SL. Advances in the Treatment of Hepatitis C Virus Infection From EASL 2015. The 50th Annual Meeting of the European Association for the Study of the Liver. *Gastroenterol Hepatol* 2015;11(6, suppl 3):1–23.
3. Westbrook RH, Dusheiko G. Natural history of hepatitis C. *Journal of Hepatology* 2014;61:S58–S68.

Corrispondenza

michela.deolmi@studenti.unipr.it

Due pubertà anticipate “non classiche”

Daniela Palleri¹, Federico Baronio², Rita Ortolano², Valeria Di Natale¹, Alessandra Cassio²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria – Alma Mater Studiorum – Università di Bologna
2. Endocrinologia Pediatria, Unità Operativa Pediatria - Pession, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna S. Orsola-Malpighi

Introduzione

La pubertà precoce (PP) gonadotropina dipendente si può verificare nei bambini affetti da iperplasia surrenalica congenita (CAH) anche nella forma non classica (NCAH) [1]. Essa è secondaria all'eccessiva secrezione di steroidi surrenalici e alla maturazione scheletrica avanzata che inducono il generatore di impulsi GnRH ipotalamico a riprendere prematuramente la secrezione di GnRH pulsatile portando ad una aumentata secrezione di LH e FSH con conseguente aumento della produzione di steroidi gonadici [2]. Alcuni bambini con pubertà precoce gonadotropina dipendente traggono beneficio dal trattamento con analogo del GnRH [3]. Riportiamo il caso di due gemelle identiche affette da NCAH e PP centrale.

Caso clinico 1

Femmina di 7 anni e 8 mesi giungeva alla nostra osservazione per comparsa di telarca dall'età di 7 anni e 4 mesi. Presentava un'altezza di -0.25 SDS (altezza target -0.96 SDS) con età ossea avanzata di 2.5 anni rispetto all'età anagrafica, lo stadio puberale era: PH 3/ B3. Gli accertamenti eseguiti confermavano la diagnosi di PP (volume uterino 5.14 ml e diametro longitudinale 52 mm, picco LH 14.9 mIU/ml e rapporto LH/FSH 1.58 dopo

GnRH test, estradiolo 23 pg/ml). La statura prevedibile risultava 152 cm.

Caso clinico 2

La sorella gemella, valutata dal pediatra curante alla stessa età, presentava età ossea sovrapponibile all'età anagrafica. Giungeva pertanto in un secondo momento alla nostra osservazione, all'età di 8 anni e 3 mesi, per la comparsa di telarca prima degli 8 anni. La statura era -1.18 SDS con età ossea avanzata di circa 1.4 anni, PH3/ B3. Gli accertamenti ecografici e umorali mostravano: volume uterino di 5 ml, con diametro longitudinale di 44 mm e picco di LH 22.8 mU/ml, LH/FSH 2.15 dopo GnRH test, estradiolo 23 pg/ml. La statura prevedibile risultava 146 cm.

Entrambe le gemelle dopo la diagnosi hanno iniziato una terapia con leuprorelina acetato alla dose di 37.5 mg ogni 28 giorni intramuscolo (IM). Per il marcato avanzamento della età ossea e la presenza di pubarca anticipato, è stato eseguito in entrambe ACTH test (250 mcg IM) che ha confermato il sospetto di NCAH per valori di 17-idrossiprogesterone 112/3.270 ng/dl (Pz 1) e 1.080/3.380 ng/dl (Pz 2), con produzione di cortisolo normale. L'analisi molecolare del gene CYP21A2 ha evidenziato che le nostre pazienti presentano nell'allele di origine materna una mutazione mild P482S e nell'altro una delezione estesa. In entrambe le bambine per NCAH sintomatica abbiamo intrapreso pertanto anche terapia con idrocortisone alla dose di 10 mg/m²/die.

Conclusioni

In pazienti con pubertà precoce e pubarca anticipato associate ad avanzamento marcato dell'età ossea, la diagnosi di NCAH deve essere sospettata per intraprendere l'opportuno trattamento combinato con GnRH analogo e idrocortisone allo scopo di rallentare più efficacemente la maturazione scheletrica e consentire una migliore prognosi staturale nei soggetti con una statura prevedibile ridotta.

Bibliografia

1. Witchel SF, Azziz R. Nonclassic Congenital Adrenal Hyperplasia. *Int J Pediatr Endocrinol*. 2010;2010:1–11
2. Carel J-C, Eugster EA, Rogol A, Ghizzoni L, Palmert MR. Consensus Statement on the Use of Gonadotropin-Releasing Hormone Analogs in Children. *Pediatrics*. 2009 Apr 1;123(4):e752–62.
3. Barbaro M, Lajic S, Baldazzi L, Balsamo A, Pirazzoli P, Cicognani A, et al. Functional Analysis of Two Recurrent Amino Acid Substitutions in the CYP21 Gene from Italian Patients with Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2004 May;89(5):2402–7

Sangue nel vomito ... eosinofili nello stomaco

Paola Paganin¹

1. Università degli studi di Trieste

Caso clinico

Luna è una lattante di 4 mesi di vita, che giunge in Pronto Soccorso per storia di vomiti ricorrenti post-prandiali (a un'ora di distanza dal pasto) associati a striature ematiche. Tali vomiti risultano progressivamente più ematici sino a franca ematemesi e melena con ipoalimentazione. L'anamnesi fisiologica risulta

normale con nascita a termine da parto eutocico e allattamento con latte di formula dalla nascita per ipogalattia materna. Crescita staturale-ponderale regolare. Obiettivamente la bambina si presenta in buone condizioni generali, tonica, reattiva, rosea, con obiettività clinica normale. Gli esami ematici mostrano un emocromo normale con emoglobina in range per età (10.1 g/dl), indici di flogosi lievemente mossi (PCR 69.2 mg/L, VES 22 mm/h) per virosi respiratoria intercorrente. Indici di funzionalità renale, epatica e prove della coagulazione nella norma. Viene eseguita una valutazione ORL con fibroscopia per escludere alla base del sanguinamento una lesione della mucosa delle alte vie respiratorie risultata normale. Pertanto, sospettando un sanguinamento gastrointestinale alto, viene eseguita un'EGDS che mostra un quadro di gastrite emorragica con mucosa estremamente edematosa e sanguinante. L'emoglobina al controllo successivo risulta significativamente diminuita (7.4 g/dl) con necessità di emotrasfusione. Viene mantenuta a digiuno in terapia con inibitore di pompa per via endovenosa e octreotide in infusione continua sino a stabilizzazione clinica e dei livelli di emoglobina. L'alimentazione viene ripresa sostituendo il latte formulato con formula elementare con la quale i vomiti e la melena si risolvono completamente. Le biopsie della mucosa evidenziano un infiltrato eosinofilo definendo la diagnosi istologica di gastrite eosinofila. L'età del bambino, la pregressa assunzione di latte formulato e il miglioramento dopo l'introduzione di formula elementare sono compatibili con una FPIES cronica alle proteine del latte vaccino. L'FPIES cronica è un'enteropatia ad esordio dei primi mesi di vita, tipica dei lattanti alimentati con latte di formula, con sintomi persistenti e subdoli quali feci non formate, con muco e sangue, e scarsa crescita. Nel caso di Luna la diagnosi è stata posta, nonostante la storia di vomiti ricorrenti, al momento della massima espressione clinica con l'ematemesi e la melena, secondarie al danno cronico della mucosa gastrica.

Corrispondenza

paganin1988@gmail.com

Un distress grave... per un soffio!

Margherita Piquè¹, Martina Ceccoli¹, Sara Fornaciari², Francesca Lami³, Sergio Amarri², Lorenzo Iughetti¹

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
2. U.O. di Pediatria, Arcispedale Santa Maria Nuova Reggio Emilia
3. U.O. di Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Introduzione

Il ritorno venoso polmonare anomalo (RVPAT) rappresenta l'1% delle cardiopatie congenite, distinto in 4 varianti anatomiche in base alla differente connessione con le vene sistemiche: sovra-cardiaca (v. anonima sinistra), infracardiaca (sistema portale), intracardiaca (seno coronarico, come nel nostro caso) e mista (due livelli diversi) [1]. Le forme con severa ostruzione al ritorno venoso (infracardiaca) si manifestano alla nascita con cianosi, edema interstizio-alveolare e ipertensione polmonare, insufficienza cardiaca destra. Le forme senza ostruzione hanno esordio tardivo, con sintomi dovuti all'iperafflusso polmonare come

tachipnea, difficoltà nell'alimentazione, scarso accrescimento. La diagnosi, sospettata in presenza di soffio sistolico e segni di sovraccarico destro, è confermata dalle indagini strumentali (RX torace ECG, ecocardiogramma). Il trattamento è chirurgico. Le forme senza ostruzione con iperafflusso polmonare possono beneficiare di terapia diuretica con furosemide.

Caso clinico

Un bimbo di 4 mesi, giungeva alla nostra attenzione per distress respiratorio e difficoltà nell'alimentazione, già trattato con steroidi e broncodilatatore. In anamnesi: nato a 36 settimane da TCU, tachipnea transitoria trattata con HFNC (6gg). Obiettivamente si presentava pallido con cianosi periorale e alle estremità, ipo-reattivo, TR 3", polidispnoico con SpO₂ 85% in aria ambiente. Si avviava ossigenoterapia in HFNC, con miglioramento della saturazione, ma persistenza di marezza, del distress respiratorio e della ipossiemia all'EGA arterioso, in assenza di reperto auscultatorio patologico. Per il riscontro di soffio cardiaco e mancato miglioramento della dinamica respiratoria nonostante adeguato supporto ventilatorio per 8 giorni, eseguiva ecocardiogramma con riscontro di severa dilatazione delle sezioni destre con grave sovraccarico del ventricolo destro, presenza di RVPAT in seno coronarico, con difetto interatriale tipo ostium secundum, shunt prevalentemente dx-sn. (Figura 1). L'ECG mostrava asse deviato a destra, ipertrofia e sovraccarico biventricolare (Figura 2), mentre l'Rx Torace un diffuso impegno interstiziale e congestione perilare (Figura 3). Il bimbo veniva quindi trasferito presso centro di cardiocirurgia pediatrica di riferimento, dove era stato sottoposto ad intervento cardiocirurgico correttivo e a chiusura del difetto interatriale con patch fenestrato. Il decorso post-operatorio risultava regolare e alla dimissione si consigliava terapia diuretica, antipertensiva ed antiaggregante. Questo caso insegna che in lattanti con distress respiratorio non responsivo alla adeguata ossigenoterapia associato a soffio cardiaco bisogna sospettare una cardiopatia congenita non diagnosticata alla nascita, di cui l'infezione respiratoria ha determinato un severo e repentino aggravamento emodinamico. Rimane fondamentale, per la diagnosi precoce di cardiopatie congenite ad esordio tardivo, lo screening neonatale alla dimissione tramite pulsossimetria [2].

Figura 1. Immagine ecografica di ritorno venoso polmonare anomalo totale intracardiaco in seno coronarico

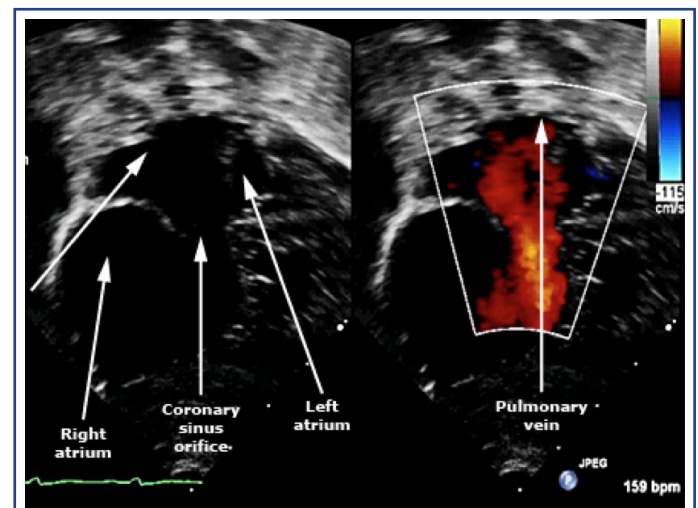


Figura 2. ECG che mostra ritmo sinusale, deviazione assiale destra, ipertrofia biventricolare

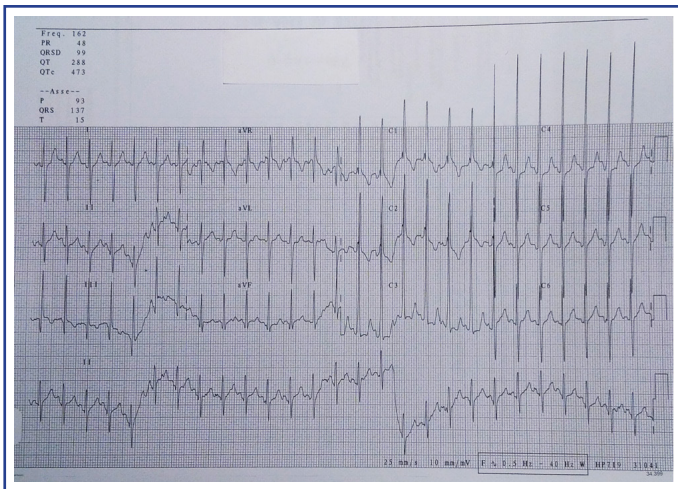
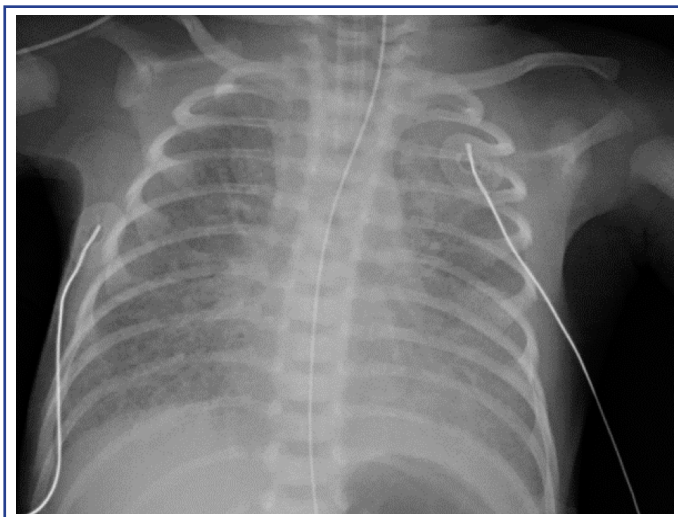


Figura 3. RX del torace che mostra congestione vascolare e edema interstiziale in paziente con RVPAT



Bibliografia

- Seale AN, Uemura H, Webber SA, et al. Total anomalous pulmonary venous connection: morphology and outcome from an international population-based study. *Circulation* 2010; 122:2718
- Abouk R, Grosse SD, Ailes EC et al.. Association of US State Implementation of Newborn Screening Policies for Critical Congenital Heart Disease With Early Infant Cardiac Deaths. *JAMA* 2017; 318:2111.

Corrispondenza

margherita.pique@gmail.com

Una polmonite... a buco! Storia di una lobectomia

Margherita Piquè ¹, Sara Fornaciari ², Sergio Amarri ², Lorenzo Iughetti ¹

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Univ. degli Studi di Modena e Reggio Emilia
2. U.O. di Pediatria, Arcispedale Santa Maria Nuova Reggio Emilia

Introduzione

La polmonite acquisita in comunità (CAP) rappresenta una delle cause più comuni di ospedalizzazione in età pediatrica. Spesso è difficile isolare il microrganismo responsabile nonostante la maggiore sensibilità delle nuove metodiche di biologia molecolare (PCR su sangue e su liquid pleurico) [1].

Caso clinico

Una bimba di 11 mesi giungeva per febbre e tosse da tre giorni. In anamnesi: minima pervietà forame ovale. Obiettivamente si presentava lamentosa, con respiro appoggiato, SpO₂ 92% in aa, con soffio bronchiale apicale destro all'auscultazione toracica. L'RX torace mostrava esteso addensamento parenchimale al campo medio-superiore di destra e gli esami ematici importante leucocitosi neutrofila con rialzo degli indici di flogosi (GB 45.000, N 73%, PCR 30 mg/dl, PCT 7 ng/ml), anemia microcitica e piastrinosi. Si avviava antibiotico terapia ad ampio spettro con ceftriaxone endovenoso e si ricoverava. Per comparsa di dispnea si iniziava ossigenoterapia in occhiali e successivamente per la persistenza del distress si passava a ossigenoterapia in alti flussi. Per persistenza di febbre e indici di flogosi elevati dopo oltre 72 ore di antibiotico terapia ev, si eseguiva ecografia toracica che confermava addensamento destro in assenza di versamento pleurico e si passava a terapia con meropenem ev e claritromicina per os. Per otorrea bilaterale si eseguiva tampone auricolare risultato positivo per pneumococco multisensibile. Ricerca dell'antigene pneumococcico su urine positiva, emocoltura negativa. Per peggioramento dell'anemia da infezione (hb 7.1 gr/dl) eseguita trasfusione di emazie. Ripetuta l'ecografia toracica che mostrava epatizzazione del lobo superiore e medio destro con raccolta corpuscolata intrascissurale. Nel sospetto di ascessualizzazione intraparenchimale si associava terapia con vancomicina e si eseguiva TC torace che evidenziava diffusi fenomeni necrocolliquativi, di cavitazione e di fistolizzazione broncopleurica dei lobi superiore e medio destro, atelettasia da compressione del lobo inferiore, reperti compatibili con polmonite necrotizzante complicata da empiema pleurico destro (Figure 4 e 5). La bimba è stata pertanto trasferita presso centro di chirurgia pediatrica di riferimento, dove è stata sottoposta ad intervento di lobectomia superiore e media di destra, con decorso post-operatorio regolare.

Conclusioni

La polmonite necrotizzante rappresenta una rara ma severa complicanza delle CAP in età pediatrica, la cui incidenza è in aumento. Gli agenti eziologici più frequenti sono *S.pneumoniae* e *S.aureus*, anche se l'outcome è indipendente dall'identificazione di un agente patogeno [2]. Può essere necessario un trattamento chirurgico con metodiche più o meno invasive in base all'entità della necrosi [3]. Nella fase acuta il bambino può essere critico e necessitare di cure intensive ma l'outcome è ottimo, con completa guarigione clinica radiologica e funzionale dopo 5-6 mesi e mortalità trascurabile [2].

Figura 4



Figura 5



Immagini TC che mostrano completa consolidazione del lobo superiore destro e del lobo medio, interessati da estesi fenomeni necro-colliquativi. Apprezzabile abbondante quota aerea, da riferire a fenomeni di cavitazione e fenomeni di fistolizzazione bronco-pleurica. Atelettasia da compressione del lobo inferiore (Figura 4). Aspetti compatibili con estesa polmonite necrotizzante complicata da empiema pleurico.

Bibliografia

1. Darby JB, Singh A, Quinonez R, Management of Complicated Pneumonia in childhood: a review of recent literature. *Reviews on Recent Clinical Trials*, 2017,12, p. 253-259
2. Nicolau EV, Barlett AH, Necrotizing Pneumonia. *Pediatric Annals*, volume 46, no.2, 2017
3. Lai JY, Yang W, Ming YC, Surgical management of complicated necrotizing pneumonia in children. *Pediatrics & Neonatology*, volume 58, August 2017, p. 321-327

Corrispondenza

margherita.pique@gmail.com

Un caso di encefalite da parechovirus

Prisca Largo ¹, Sabrina Moretti ², Mara Corradi ²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria di Parma

2. U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale e Neonatologia Azienda Ospedaliero-Universitaria Parma

Caso clinico

Giacomo è un lattante di 2 mesi giunto alla nostra attenzione per febbre dal pomeriggio (TC max 39°C), cute mazzata, marcatamente irritabile. All'esame obiettivo si rilevavano fontanella anteriore pulsante, faringe iperemico, lieve polipnea, e tachicardia. Esami ematochimici ed emocolture risultavano nella norma, PCR 11.7 mg/L. Veniva iniziata terapia antibiotica ad ampio spettro ed eseguita puntura lombare il cui esame citochimico e colturale batterico risultavano negativi. Positiva invece la ricerca virus con riscontro di Parechovirus Umano. In seconda giornata, per la comparsa di un episodio critico si somministravano Immunoglobuline umane e.v. che il paziente ha ben tollerato. La defervescenza di febbre è avvenuta in terza giornata di ricovero e successivamente il quadro clinico è andato risolvendosi. Dato il riscontro in letteratura di possibili esiti a distanza, è stata organizzata una RMN encefalo che ha evidenziato relativo iperssegnale in sede sottocorticale occipito-parietale soprattutto a destra. Giacomo è attualmente in follow-up neuropsichiatrico.

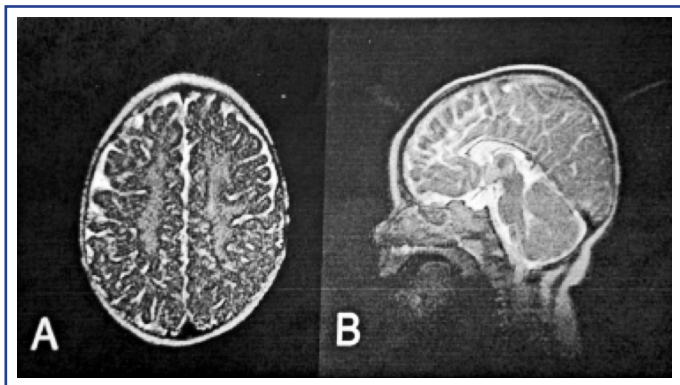
Discussione

Le meningoencefaliti asettiche, sono nella maggior parte dei casi conseguenti a infezioni di tipo virale. I bambini con encefalite virale si presentano con i classici sintomi della meningite o con febbre, rash, diarrea, tosse e quadro clinico generale simil settico [1]. I principali agenti patogeni coinvolti sono gli enterovirus non polio e i parechovirus umani (HPEV), entrambi facenti parte della famiglia dei Picornaviridae [2]. Il genotipo HPEV-3 in particolare è frequentemente isolato nel liquido cerebrospinale di bambini con presentazione clinica similsettica in assenza di pleiocitosi all'analisi del liquor. Sembrerebbe avere un tropismo selettivo per la sostanza bianca attraverso il legame con recettori intracellulari della microglia con conseguente stimolazione diretta delle cellule immunitarie del sistema nervoso centrale senza coinvolgere la migrazione attraverso la barriera ematoencefalica delle cellule infiammatorie [1]. Questo meccanismo spiegherebbe l'assenza di pleiocitosi e il caratteristico danno della sostanza bianca. Questo tipo di danno neuronale, riscontrabile alla RMN (Figura 6), è peculiare nell'infezione da HPEV a differenza di altre condizioni morbose che presentano altri tipi di distribuzione [3]. La prognosi è molto variabile, diversi studi hanno dimostrato che la maggior parte dei pazienti affetti presentano delle sequele nello sviluppo neuronale a 12 mesi di distanza soprattutto a carico dello sviluppo motorio [1]. La somministrazione di IgEV è spesso usata senza però delle evidenze definitive in quanto la sua efficacia è strettamente correlata alla sieropositività per HPEV della comunità donatrice [1].

Conclusioni

Con questo caso vorremmo sottolineare l'importanza di prendere in considerazione la ricerca di Parechovirus nel liquor di bambini con quadri clinici simil settici senza altra localizzazione e con esame liquorale negativo, in modo da individuare i pazienti che necessiteranno di follow-up nel tempo.

Figura 6. Sezione assiale e sagittale B in follow-up ad 1 anno che mostra segnale iperintenso residuo a livello della sostanza bianca [2].



Bibliografia

1. Britton PN, Dale RC, Nissen MD, et al. Parechovirus Encephalitis and Neurodevelopmental Outcomes. *Pediatrics*. 2016 Feb;137(2):e20152848.
2. Brownell AD, Reynolds TQ, Livingston B, et al. Human parechovirus-3 encephalitis in two neonates: acute and follow-up magnetic resonance imaging and evaluation of central nervous system markers of inflammation. *Pediatr Neurol*. 2015 Feb;52(2):245-9.
3. Gupta S, Fernandez D, Siddiqui A, et al. Extensive white matter abnormalities associated with neonatal Parechovirus (HPeV) infection. *Eur J Paediatr Neurol*. 2010 Nov;14(6):531-4.

Corrispondenza

priscalar@live.it

Un caso di calcinosi tumorale idiopatica... senza familiarità?

Serena Chiellino¹, Teresa Giani²

1. Specializzanda in Pediatria, Università degli Studi di Firenze
2. SODc di Reumatologia, Ospedale Pediatrico Meyer, Firenze

Caso clinico

Giunge alla nostra osservazione A., ragazza di 14 anni, per comparsa di tumefazione e dolore ingravescenti a livello della zona laterale della radice della coscia di sinistra e del gomito destro, in assenza di storia di traumi. Nel mese precedente si era verificato un episodio di febbre, associato a dolore trafittivo nelle stesse sedi, con comparsa di una tumefazione con cute sovrastante iperemica. Negate lesioni analoghe in ambito familiare. Alla prima valutazione clinica: riscontro di tumefazione dolente a livello del grande trocantere sinistro e gomito destro con segni di flogosi locale e forza conservata, senza sintomi sistemici.

Agli esami ematici: aumento degli indici di flogosi (VES 65 mmh, PCR 20 mg/dL) e della fosforemia (6.7 mg/dL), calcemia e vitamina D ridotte (4.1 mg/dL, 17 ng/mL). La radiografia delle lesioni identifica una formazione ovalare radiopaca con elementi subcalcici, in continuità col grande trocantere sinistro. Al gomito destro riscontrata formazione ovalare disomogenea a densità calcica, in continuità con la paletta omerale e l'olecrano. La Risonanza del bacino evidenzia marcata distensione della borsa del grande gluteo di sinistra (12 cm) con raccolta fluido-corpuscolata e aree di segnale assente (Figura 7).

Agli esami ematici di II livello: negatività per ASMA, anti-mito-

condrio, ANA; Ab anti-citrullina positivi. Nel tempo la lesione trocanterica si espande, causando dolore acuto, febbre e segni di flogosi locale. Viene effettuata una biopsia TC guidata della lesione; gli esami infettivologici su sangue e materiale drenato risultano negativi. L'esame istologico evidenzia diffusa deposizione di sali di calcio e cellularità giganto-cellulare (Figura 8).

La storia clinica con episodi di remissione-recrudescenza, la sintomatologia e gli accertamenti orientano per la diagnosi di calcinosi tumorale idiopatica, a scapito della forma distrofica e metastatica, con necessità di trattamento chirurgico escissionale. Nell'ipotesi di una forma familiare abbiamo richiesto l'analisi dei geni FGF 23, GALNT3 e Klotho anche nei componenti della famiglia, il cui esito è tutt'ora in corso.

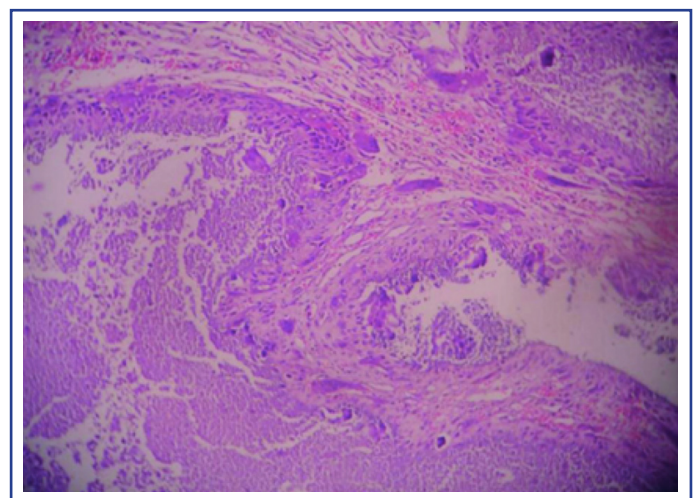
Discussione

La calcinosi idiopatica è un'entità rara (100 casi al mondo) [1], caratterizzata dalla formazione di masse lobulari calcificate iuxta-articolari, insorte in pieno benessere. Le articolazioni più colpite sono anca, gomito e spalla. La forma familiare si caratterizza per storia familiare, ereditarietà AR, fosforemia normale o aumentata, calcificazioni multiple, ricorrenti [2-3]. Di fronte ad un paziente in età adolescenziale, che presenta neoformazioni calcifiche periarticolari, con andamento recidivante, eventualmente associate ad alterazione del metabolismo calcio-fosforo e familiarità bisogna pensare a questa diagnosi. È fondamentale

Figura 7. RM del bacino



Figura 8. Esame istologico



impostare una terapia precoce, finalizzata al controllo del dolore e dell'impotenza funzionale e a prevenire la progressione di malattia. Il trattamento di scelta è chirurgico e medico, con impiego di bifosfonati e leganti del fosfato.

Bibliografia

1. Harouna AD, Atarraf K, Afifi AM. Primary pseudotumoral calcinosis in children. *Pan Afr Med J.* 2017 Nov 16;28:239
2. Di Serafino M, Gioioso M, Severino R et al. The idiopathic localized tumoral calcinosis: the "chicken wire" radiographic pattern. *Radiol Case Rep.* 2017 May 3;12(3):560-563
3. Sprecher E. Familial tumoral calcinosis: from characterization of a rare phenotype to the pathogenesis of ectopic calcification. *J Invest Dermatol.* 2010 Mar;130(3):652-60

Dolore addominale in un'adolescente: e se fosse un problema di ormoni?!

Silvia Ciancia¹, Barbara Predieri¹, Lorenzo Iughetti¹

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

Caso clinico

Una ragazza di 13 anni, giunge alla nostra osservazione per dolore lombosacrale, più intenso al mattino, con irradiazione all'arto inferiore sinistro da circa una settimana, progressivamente aumentato. La sintomatologia viene descritta "a scosse" associate a parestesie all'arto inferiore. La ragazza pratica atletica, nega traumi. Alvo e diuresi regolari. Menarca più di 2 settimane prima. L'esame obiettivo rileva quadranti addominali inferiori dolenti alla palpazione profonda, non segni di peritonismo. Segni di Lasègue e Wasserman positivi bilateralmente. Dolore alla palpazione della regione lombosacrale (L4-L5). Riflesso patellare normoevocabile bilateralmente. Somministrato paracetamolo senza risoluzione del dolore. L'Rx del rachide lombosacrale è risultata negativa e gli esami ematici non hanno dimostrato alterazioni degli indici di flogosi e disionie. Per il peggioramento della sintomatologia dolorosa, con comparsa di difficoltà alla deambulazione, è stata eseguita ecografia dell'addome addominale con riscontro di "raccolta liquida a contenuto corpuscolato di 8x6x7.7 cm localizzata nello scavo pelvico, tra utero e ovaio sx, ove visibile follicolo dominante di 12 mm". Dosaggio β -HCG (previa acquisizione del consenso da parte della madre): negativo. Viene quindi richiesta consulenza ginecologica che pone diagnosi di "crisi ovulatoria". La "crisi ovulatoria" è più nota come rottura o emorragia del corpo luteo. È una condizione piuttosto frequente nelle donne in età fertile ma alquanto rara nelle adolescenti. Si verifica nella seconda fase del ciclo mestruale, quando la cavità follicolare non viene occupata da un semplice coagulo ma da una quantità eccessiva di sangue che porta alla distensione del corpo luteo prima e alla sua rottura poi, con conseguente dolore. Nei casi in cui il dolore sia particolarmente intenso, tale quadro entra in diagnosi differenziale con la torsione ovarica, situazione ben più grave e che richiede un intervento rapido [1]. È inoltre opportuno dosare i livelli di β -HCG poiché anche la rottura di una tuba ovarica in corso di gravidanza ectopica può presentarsi con gli stessi sintomi. L'ecografia addominale rappresenta sicuramente un test diagnostico utile e poco invasivo, anche se non sempre dirimente [2]. In un'adolescente, nei casi in cui

l'emoperitoneo conseguente a sanguinamento del corpo luteo si associ ad irritazione peritoneale, la "crisi ovulatoria" rientra nella diagnosi differenziale dell'appendicite acuta, che rappresenta una causa più comune di dolore addominale. Tra le altre possibili diagnosi: stipsi, gastroenterite, nefrolitiasi, infezioni delle vie urinarie. Inoltre quando ci si trova di fronte a un'adolescente che lamenta dolore ai quadranti inferiori dell'addome bisogna considerare l'eventualità che sia sessualmente attiva: la malattia infiammatoria pelvica è un'ulteriore diagnosi da non sottovalutare; in genere si associa a febbre e leucorrea che supportano il sospetto clinico [3].

Bibliografia

1. Rogers D., Al-Dulaimi R., Rezvani M. et al. Corpus luteum with ovarian stromal edema is associated with pelvic pain and confusion for ovarian torsion. *Abdom Radiol* (2018).
2. Fiaschetti V., Ricci A., Scarano A.L. et al. Hemoperitoneum from Corpus Luteal Cyst Rupture: a practical approach in Emergency Room. *Case Reports in Emergency Medicine* Volume 2014, Article ID 252657, 5 pages.
3. Bean J. F., & Rowell E. (2014). Evaluation of the adolescent female with acute lower abdominal pain. *Clinical Pediatric Emergency Medicine*, 15(3), 243-247.

Corrispondenza

silvia.ciancia.18@gmail.com

Non perdiamoci di vista: l'importanza del follow-up nella prevenzione della nefrite post-SHP

Silvia Ventresca¹, Elena Desideri¹, Martino Marsciani²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Univ. degli Studi di Ferrara
2. U.O. Pediatria, Ospedale M. Bufalini, Cesena

Introduzione

La Porpora di Schonlein Henoch (SHP) è la più frequente vasculite in età pediatrica, autolimitantesi. Nel 30-50% dei casi, entro 6 mesi dalla diagnosi, può comparire interessamento renale che frequentemente si manifesta con ematuria e/o proteinuria e regredisce senza reliquati. Talvolta, può presentarsi con un quadro più severo (sindrome nefrosica/nefritica) fino all'insufficienza renale cronica nel 5-20% dei casi [1]. La severità delle manifestazioni renali è correlata al quadro istologico osservato alla biopsia (Tabella 1) che condiziona la prognosi a lungo termine dei pazienti [2].

Caso clinico

Una bambina di 9 anni giunge in PS per comparsa di lesioni cutanee purpuree alle estremità, associate a dolore addominale e dolenzia alle caviglie. All'ingresso presentava: porpora palpabile agli arti inferiori con rari elementi agli arti superiori e ai glutei, tumefazione delle caviglie con limitazione alla deambulazione, obiettività addominale negativa. PA 117/61mmHg. Date le buone condizioni cliniche e la negatività degli esami ematici e urinari, veniva dimessa con diagnosi di SHP. Durante il follow-up, a 23 giorni dall'esordio riscontro di proteinuria e microematuria. 44 giorni dopo la diagnosi, la paziente tornava in PS per macroematuria e ricomparsa della porpora. Il rapporto PrU/CrU su spot urine era elevato (1.74 mg/mg); ecografia reni e vie urinarie

Tabella 1. Criteri per esecuzione della biopsia renale nella nefrite post-SHP

Criteri per l'esecuzione della biopsia renale	
Laboratoristici	<ul style="list-style-type: none"> - sindrome nefrosica/nefritica - incremento creatinina, ipertensione o oliguria - proteinuria persistente (PrU/CrU > 1) a 4 settimane dall'esordio - proteinuria > 0.5 d/die o PrU/CrU > 0.5 < 1 senza alcun miglioramento dopo 8 settimane dall'esordio - compromissione funzionale renale (GFR < 80 ml/min/1.73 mp)
Clinici	- ≥ 3 episodi di macroematuria in un periodo di almeno 12 mesi dall'esordio

normale. Nel sospetto di nefrite in corso di SHP, veniva nuovamente ricoverata. Durante la degenza il peso e i valori pressori si sono mantenuti stabili, bilancio idrico in pari, non edemi. Non alterazioni di emocromo, elettroliti, complemento, autoimmunità, né disturbi della coagulazione. Lieve aumento della creatinina (0.79 mg/dl, GFR = 90 ml/min/m²) e delle IgA (2.63 g/L). La macroematuria si è risolta spontaneamente con persistenza di microematuria e proteinuria alterata, in range non nefrosico. Eseguita biopsia renale che mostrava interessamento renale in classe III della classificazione ISKDC (International Study of Kidney Disease in Children). In base alle indicazioni terapeutiche presenti nel PUSH-NET 2016 (studio osservazionale prospettico attivo in Emilia-Romagna), veniva iniziato trattamento steroideo come da schema (Tabella 2).

Conclusioni

Il principale elemento condizionante l'outcome a lungo termine dei pazienti con SHP è il coinvolgimento renale. Sebbene non ci siano evidenze sull'efficacia dei corticosteroidi nella prevenzione della nefrite [3], è stato osservato che i quadri istologici II e III mostrano una buona risposta a metilprednisolone in boli, associato a terapia di mantenimento con prednisone orale. Quadri istologici più severi possono necessitare di altri immunosoppressori associati [4]. È necessario seguire il paziente con un follow-up clinico e laboratoristico di almeno 6 mesi per evidenziare precocemente l'insorgenza di ematuria e/o proteinuria come marcatori di danno renale e ridurre la probabilità di evoluzione verso insufficienza renale cronica.

Bibliografia

- Narchi H. Risk of long term renal impairment and duration of follow up recommended for Henoch-Schönlein purpura with normal or minimal urinary findings: a systematic review. (2005) Arch. Dis. Child. 90 916-20
- Davin J C. Henoch-Schönlein purpura nephritis: Pathophysiology, treatment, and future strategy (2011) Clin. J. Am. Soc. Nephrol. 6 679-89
- Dudley J, Smith G, Llewelyn-Edwards A et al. Randomised, double-blind, placebo-controlled trial to determine whether steroids reduce the incidence and severity of nephropathy in Henoch-Schönlein Purpura (HSP) (2013) Arch Dis Child 98756-63
- Kawasaki Y, Suzuki J, Suzuki H. Efficacy of methylprednisolone and urokinase pulse therapy combined with or without cyclophosphamide in severe Henoch-Schoenlein nephritis: a clinical and histopathological study. (2004) Nephrol Dial Transplant 19:858-864

Tabella 2. Classificazione istologica ISKDC della nefrite post-SHP e terapia

Classe		Quadro mesangiale	Crescents	Terapia
I		Lesioni minime		nessuna terapia
II		Proliferazione mesangiale pura		-3 boli di metilprednisolone → 1 g/1.73 m ² di superficie corporea (dose massima 1 gr), in 3 giorni consecutivi o a giorni alterni. Nuovo ciclo di 3 boli dopo 2 mesi e dopo 4 mesi. Nell'intervallo tra i boli terapia con prednisone 0.5 mg/kg a giorni alterni per 6 mesi, poi 0.25 mg/kg a giorni alterni per 2 settimane, poi stop
III	a (focale)	Proliferazione mesangiale	<50%	-Terapia steroidea come per la classe II
	b (diffusa)			
IV	a (focale)	Proliferazione mesangiale	50-75%	-Terapia steroidea come per la classe II associata a terapia con Endoxan (dose totale 168 mg/kg) con dosaggio giornaliero variabile da 2 mg/kg/die per 12 settimane a 3 mg/kg per 8 settimane
	b (diffusa)			
V	a (focale)	Proliferazione mesangiale	>75%	
	b (diffusa)			
VI		Glomerulonefrite membranoproliferativa		

Tabella ripresa dal protocollo PUSH-NET 2016: studio osservazionale prospettico su evoluzione clinica e interessamento renale nella porpora di Svchoenlein-Henoch (SHP) in età pediatrica

Corrispondenza

silviaventresca@gmail.com

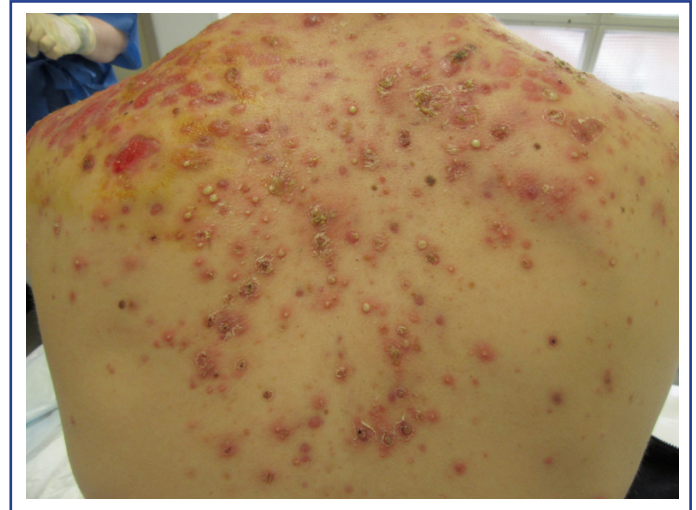
Dalla cute all'osso: un ragazzo con una causa inusuale di acneStefano Amoroso¹

1. Specializzando in Pediatria, Università degli studi di Trieste

Caso clinico

In Pronto Soccorso conosciamo Alberto, un ragazzo di 13 anni, che ci viene portato per una ricaduta di acne fulminans associata da 4 giorni a febbre e importanti artralgie agli arti inferiori per cui rifiuta di camminare. Il ragazzo veniva seguito per una acne severa esordita 4 mesi prima (**Figura 9**) trattata con isotretinoina e terapia cortisonica cronica eseguita per circa 2 mesi a dosaggio pieno 50 mg/die e poi lentamente scalata fino a sospensione con successiva ricaduta dopo 8 giorni dalla sospensione. A distanza di quasi 4 mesi di terapia cortisonica cronica sono visibili importanti esiti cicatriziali sulla base di una grave acne papulo-pustolosa (**Figura 10**). Gli esami ematici all'ingresso mostravano una leucocitosi neutrofila (GB 18.000/mmc di cui N 80%; Hb 12 g/dl, PLT 481.000/mmc) associata ad importante rialzo degli indici di flogosi (VES 120 mm/h, PCR 32 mg/dl) con transaminasi e CPK nella norma. Il ragazzo veniva dunque ricoverato e riavviata la terapia cortisonica per bocca ed eseguita una terapia

antibiotica endovena con ceftriaxone con cui si assisteva a rapido sfebbramento e miglioramento delle artromialgie già dopo 24 ore di terapia. Per escludere l'esordio di una malattia infiammatoria cronica intestinale sono state eseguite calprotectina fecale ed ecografia addominale risultate entrambe negative. L'ecografia delle ginocchia mostrava un minimo versamento bilaterale a sinistra. Nel sospetto di una sindrome SAPHO è stata eseguita una RMN delle articolazioni sacroiliache che ha mostrato un quadro di edema osseo bilaterale compatibile con una sacroileite con-

Figura 9. Grave acne papulo-pustolosa al tronco**Figura 10. Acne severa con importanti esiti cicatriziali dopo terapia cortisonica cronica**

fermando il sospetto diagnostico. È stata pertanto avviata una terapia con metotrexate per via orale associato a isotretinoina scalando progressivamente il cortisone che è stato sospeso con completa remissione articolare al follow-up in solo metotrexate a distanza di diversi mesi, completa negativizzazione della VES e progressivo miglioramento dell'acne ma non degli esiti cicatriziali ormai permanenti.

Discussione

La sindrome SAPHO (sinovite-acne-pustolosi-hyperostosis-osteite) è una sindrome rara caratterizzata da manifestazioni cutanee e osteoarticolari [1]. Le manifestazioni cutanee includono acne severa e/o pustolosi palmoplantare e possono anticipare i sintomi osteoarticolari anche di qualche mese-anno. La pustolosi palmoplantare non è obbligatoria per la diagnosi e può a volte anche mancare nei maschi. Lo scheletro assiale è più frequentemente coinvolto, in genere con coinvolgimento delle articolazioni sternocostali e sternoclavicolari o con un quadro di sacroileite [2]. La RMN può identificare precocemente i segni osteoarticolari della malattia. I corticosteroidi e la terapia antibiotica sono la prima linea di terapia ma nella maggior parte dei casi è necessaria una terapia immunosoppressiva con metotrexate o l'uso di farmaci biologici come l'infliximab [2-3].

Bibliografia

1. Rukavina I. SAPHO syndrome: a review. *J Child Orthop* 2015; 9:19-27
2. Cianci F, Zoli A, Gremese E et al. Clinical heterogeneity of SAPHO syndrome: challenging diagnose and treatment. *Clin Rheumatol*. 2017; 36: 2151-2158
3. Jurik AG, Klicman RF, Simoni P et al. SAPHO and CRMO: The Value of Imaging. *Semin Musculoskelet Radiol*. 2018; 22: 207-224

Corrispondenza

stefanoamoroso1234@gmail.com