

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI (2° parte)

PARMAPEDIATRIA1

Gastrostomia: una scelta di vita

Andrea Trombetta¹, Grazia Di Leo², Paola Pascolo², Kamar Hamadeh¹, Sergio Ghirardo¹, Egidio Barbi^{1,2}, Daniela Codrich²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Trieste
2. IRCSS Materno-Infantile Burlo Garofolo, Trieste

Introduzione

La gastrostomia endoscopica percutanea è una nutrizione enterale artificiale in cui gli alimenti vengono introdotti direttamente all'interno dello stomaco mediante tubo. Questo tipo di nutrizione viene utilizzato nei bambini con malattia neuromuscolare [1,2] per prevenire la malnutrizione e l'ab ingestis che si verificano spesso in questi pazienti [3,4] rispettivamente per disfunzione orofaringea, contratture temporomandibolari ed incoordinazione tra deglutizione e ventilazione. Pochi studi hanno messo in luce simultaneamente i dati a lungo termine delle complicanze medico-chirurgiche di questa tecnica.

Obiettivi

L'obiettivo dello studio è stato quello di valutare tanto le complicanze chirurgiche precoci e tardive quanto gli effetti sullo status nutrizionale, sulla prevenzione delle complicanze polmonari, sui benefici per i genitori.

Metodi

Questo studio retrospettivo ha compreso pazienti con meno di 18 anni con posizionamento di gastrostomia tra il 2003 ed il 2017.

Risultati

Sono state confezionate 86 gastrostomie (37 F, 49 M). 79 pazienti avevano un deficit cognitivo severo, con la disfagia come principale indicazione alla gastrostomia (60.5%). Nessuna morte era correlata al posizionamento di gastrostomia. Complicanze chirurgiche precoci sono state osservate in 5 di 86 (5.8%) pazienti; complicanze chirurgiche tardive sono state osservate in 20 di 86 pazienti (23.3%). Tra le complicanze mediche, 24 pazienti hanno sviluppato un reflusso gastroesofageo; 5 pazienti hanno sviluppato dumping sindrome (6%). Dei 45 pazienti di cui è stato possibile ottenere un follow-up medico completo, un miglioramento progressivo dello status nutrizionale è stato osservato in 29 pazienti, con 11 pazienti che hanno mantenuto il proprio percentile; anche il numero di infezioni respiratorie ed i ricoveri sono diminuiti. Nel 90% dei casi i genitori si sono dichiarati soddisfatti della gastrostomia.

Conclusioni

Questo studio conferma l'impatto positivo del posizionamento di PEG con l'associato rischio, pur minimo, di complicanze, una riduzione nel numero di infezioni respiratorie con una ottima soddisfazione parentale.

Corrispondenza

andreamer91@live.it

Bibliografia

1. Braegger C.; Decsi T.; Dias J.A., et al., Practical Approach to Paediatric Enteral Nutrition: A Comment by the ESPGHAN Committee on Nutrition. *J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr.* 2010, 51, 110–122
2. Gauderer, MWL, Percutaneous endoscopic gastrostomy: A 10-year experience in 220 children. *J. Pediatr. Surg.* 1991, 26, 288–294.
3. Hirata GC, Santos RS, Rehabilitation of oropharyngeal dysphagia in children with cerebral palsy: A systematic review of the speech therapy approach. *Int. Arch. Otorhinolaryngol.* 2012, 16, 396–399.
4. Boel L, Pernet K, Toussaint M et al., S. Respiratory morbidity in children with cerebral palsy: An overview. *Dev. Med. Child Neurol.* 2019, 61, 646–653.

“Ieri troppi vomiti, oggi troppo abbattuta”

Andrea Greco¹, Tommaso Zini¹, Marika Riva^{1,2}, Lorenzo Iughetti^{1,2}

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Modena e Reggio Emilia
2. Unità di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Una bambina di 3 mesi, giunge per vomiti: 6 episodi nelle 3 ore precedenti l'accesso in accettazione pediatrica. Aipretica, non alvo scomposto, diuresi regolare. Due settimane prima eseguita la prima vaccinazione comprendente anti-Rotavirus. All'E.O. discrete condizioni generali, cute roseo-pallida, disidratazione lieve-moderata; obiettività cardio-toraco-addominale nella norma. Stick urine nella norma. La bimba mostra intolleranza all'idratazione p.o., per cui si procede a esami ematici e idratazione e.v. Leucociti 12.280/mmc (N 78.8%), Piastrine 505.000/mmc, PCR <0.2 mg/dl, Hb 10.2 g/dl, Ht 28.9%, EGA nella norma. Reidratata per via e.v., nella notte non presenta vomiti né pianto; 2 scariche alvine scomposte senza sangue. Al mattino è letargica, ipotonica, pallida; aipretica, PA 115/60 mmHg. Si richiedono esami ematici, infettivologici, radiologici e s'inizia antibiotico-terapia con Ceftriaxone. EGA nella norma, Hb 9.2 g/dl, Ht 28.4%. All'ecografia addominale: immagine a bersaglio. Contestualmente presenta 1 scarica alvina scomposta con sangue e muco (Tabella 1). L'invaginazione intestinale ileo-ciecocolica, unica, interessa un lungo tratto di 10 cm esteso fino al colon trasverso; sono apprezzabili una torsione dell'asse mesenteriale e linfonodi locali aumentati. Inefficace l'evaginazione eco-guidata con clisma di soluzione fisiologica; in sala operatoria con manipolazione si ottiene riduzione e pronta ripresa della vascolarizzazione. In post-operatorio: alvo scomposto e peggioramento dell'anemia fino a Hb 7.6 g/dl, Ht 22.1%, ma follow-up radiologico e chirurgico sempre negativi per complicanze addominali; in 3° giornata iperpiressia e rialzo degli indici di flogosi (PCR 17.2 mg/dl, PCT 4.1 µg/L), per cui viene proseguita antibiotico-terapia e.v. ad ampio spettro comprensiva di Metronidazolo. Dalla 7° giornata: aipressia, miglioramento del quadro clinico, adeguata alimentazione. Le indagini su feci, sangue, siero, liquor, urine, materiali

Tabella 1. Manifestazioni cliniche e distribuzione per genere dell'invaginazione intestinale nel bambino. Modificato da Yap Shiyi E et al. [3]

Frequenza delle manifestazioni cliniche in bambini con invaginazione intestinale	
1. Dolore addominale	85%
2. Vomiti	59%
3. Febbre	41%
4. "Flette le cosce sull'addome e calcia le gambe in aria"	41%
5. Diarrea	25%
6. Sangue nelle feci	9%
Distribuzione dell'invaginazione intestinale per genere	
• Femmine	35%
• Maschi	65%

respiratori, ripetute in corso di ricovero, non portano a isolamento di patogeni. Si ritiene che per un'ottimale definizione del quadro manchi il dato ecografico ai primi vomiti, ma il decorso guida alla diagnosi di invaginazione ileo-ciecocolica in corso di gastroenterite acuta, a esordio atipico senza addominalgia colica. In follow-up è accertata la sottostante anemia da carenza marziale, ora in terapia. È descritto un caso di presentazione "atipica e apatica" d'invaginazione intestinale [1,2]. Porta alla diagnosi un singolo sintomo guida all'esordio (vomiti) cui fa seguito un'improvvisa letargia. Non vi è evidenza di associazione statisticamente significativa tra vaccini anti-Rotavirus e effetti avversi maggiori quali intussuscezione (Figura 1), ma l'argomento rimane fonte di dibattito [3,4]. Indipendentemente dall'eziologia, è necessario mantenere un alto grado di sospetto nei piccoli latitanti con gastroenterite acuta, certo alla prima visita ma ancor più alle rivalutazioni cliniche [2].

Corrispondenza

andre.greco@hotmail.it

Bibliografia

- Kliegman RM, St Geme JW, Blum NJ et al. Nelson Textbook of Pediatrics. 21st edition. 359.3.
- Yap Shiyi E, Ganapathy S. Intussusception in Children Presenting to the Emergency Department: An Asian Perspective. *Pediatr Emerg Care*. 2017 Jun;33(6):409-413.
- Burnett E, Parashar U, Tate J. Rotavirus Vaccines: Effectiveness, Safety and Future Directions. *Paediatr Drugs*. 2018 June; 20(3): 223–233.
- Soares-Weiser K, Bergman H, Henschke N et al. Vaccines for preventing rotavirus diarrhoea: vaccines in use (Review). *Cochrane Database Syst Rev*. 2019 Oct 28;2019(10).

"Quick look nel bambino con addominalgia: un caso di pancreatite acuta."

Francesca Sforza¹, Andrea Greco¹, Nicole Pini¹, Marika Riva^{1,2}, Lorenzo Iughetti^{1,2}

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

2. Unità di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Caso clinico

Un bambino di 3 anni e 11 mesi, viene inviato al Pronto Soccorso Pediatrico dalla curante per addominalgia acuta dalla notte, apiretico, senza emesi, diuresi regolare. Presenta parametri vitali stabili, condizioni generali discrete e pallore cutaneo. L'addome è dolente, lievemente disteso, trattabile in toto, senza segni di peritonismo. Le condizioni generali del bambino ci indirizzano ad eseguire esami ematici, che mostrano elevazione degli enzimi pancreatici (lipasi > 6 volte e amilasi > 2 volte il limite di normalità), leucocitosi neutrofila (GB 19.130/mmc), lieve piastrinosi e minimo rialzo degli indici di flogosi. Non alterati LDH, funzionalità epato-renale, fibrinogeno, elettroliti ed equilibrio acido-base all'EGA venosa. Procediamo con fleboclisi idratante ed ecografia addominale: non si visualizza il pancreas, ma si reperta versamento in fossa iliaca destra e appendice ispessita. La consulenza chirurgica pediatrica, tuttavia, non dà indicazione ad intervento chirurgico urgente, ma a ricoverarlo per osservazione, con digiuno completo, terapia analgesica e protezione gastrica con omeprazolo. Nella notte il bambino ha un accesso doloroso e rialzo febbrile: gli esami di controllo mostrano ulteriore rialzo di amilasi, lipasi ed indici flogistici. Dopo emocoltura (che risulterà negativa), si inizia Ceftriaxone e.v. La mattina seguente per un nuovo accesso algico severo si ripete l'ecografia addome, che mostra un pancreas edematoso, con versamento periepatico, perisplenico e nello scavo pelvico. In 2° giornata di degenza il dolore addominale si placa e si riprende l'alimentazione con dieta ipolipidica. Agli esami ematici seriatati si assiste ad un progressivo calo degli indici pancreatici e di flogosi, con graduale normalizzazione del quadro ecografico. Con ulteriori indagini, si rileva dubbia infezione acuta da EBV, senza altra sierologia di rilievo, né alterazioni di assetto lipidico, assetto immunoglobulinico (IgG4 incluse); ANA e screening-celiachia negativi. L'eziologia rimane dunque in corso di definizione diagnostica.

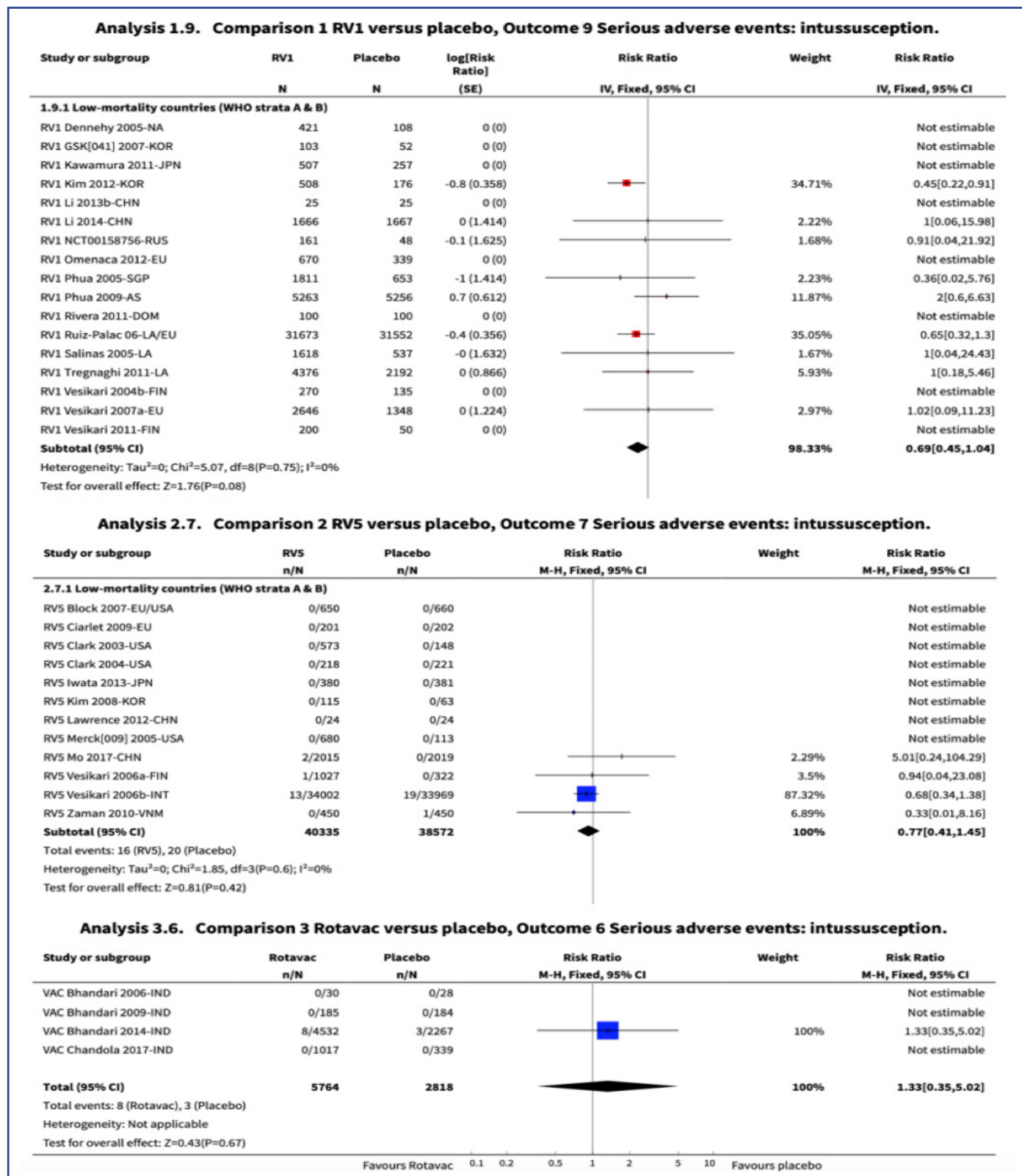
Conclusioni

Un addome dolente, tipicamente in epigastrio, dolorabile alla palpazione dei quadranti superiori, a cui può associarsi vomito e/o febbre: è un reperto obiettivo piuttosto comune nei bambini valutati in Pronto Soccorso, spesso causato da gastroenterite acuta. Un quadro analogo, tuttavia, può sottendere una pancreatite acuta (PA), con un'incidenza di 3.6-13.3/100.000 bambini l'anno [1]. Importante è valorizzare in toto le condizioni generali, senza focalizzarsi unicamente sull'obiettività addominale: la PA è sempre da sospettare davanti ad un bambino con condizioni generali scadenti e addominalgia. Un corretto iter diagnostico-terapeutico (Tabella 2 e 3) [1-3] è cruciale fin dall'accesso in Pronto Soccorso, per migliorare la prognosi dei pazienti con PA.

Corrispondenza

francescasforza92@gmail.com

Figura 1. Rischio di invaginazione intestinale: confronto tra vaccini anti-Rotavirus e placebo. Tratto da Soares-Weiser K et al., analisi 1.9, 2.7 e 3.6. [4]



Bibliografia

1. Caporelli N, Cipolli M. Panoramica sulla pancreatite acuta in età pediatrica. Quaderni acp - 2018; 25(3): 118-121
2. Raia V, Sepe A, Tosco A. et al. Approccio al bambino con pancreatite acuta. Giorn Gastr Epatol Nutr Ped 2017; IX:150-153
3. Bellini T, Vignola S, Gandullia P. La pancreatite acuta in pediatria. Rivista di Emergenza e Urgenza Pediatrica Anno 8 - numero 1 / marzo 2014; pag. 26-32

Tabella 2. Criteri diagnostici

CRITERI DIAGNOSTICI DI PANCREATITE ACUTA		
Clinico	Laboratoristico	Strumentale
Dolore addominale persistente o remittente che è localizzato ai quadranti addominali superiori e può essere irradiato posteriormente.	Aumento di amilasi o lipasi o di entrambi gli enzimi di almeno 3 volte il limite di normalità.	Quadro TC/RM/ecografico suggestivo (inclusi edema pancreatico all'ecografia o alla TC).
La definizione clinica accettata per la diagnosi di pancreatite acuta richiede la presenza simultanea di almeno 2 dei 3 criteri sopra riportati		

Tabella 3. Trattamento della pancreatite acuta (PA) in età pediatrica

TRATTAMENTO DELLA PANCREATITE ACUTA IN ETÀ PEDIATRICA		
	Agente (dose)	Note
Idratazione EV	Infusione precoce (prime 24 h) e aggressiva (1.5-2 volte i liquidi di mantenimento) di cristalloidi.	Non esistono trial controllati per l'età pediatrica.
Analgesia	<p>- Prima scelta: PARACETAMOLO e.v. 15 mg/kg ripetibile ogni 6 ore (7.5 mg/kg/dose se peso < 10 Kg o età < 6 mesi).</p> <p>- In caso di dolore moderato-severo, non responsivo a paracetamolo o FANS, eventuale uso di MORFINA o OPPIOIDI: Es. TRAMADOLO e.v. 1.5 mg/kg ripetibile ogni 6 ore (infusione lenta in 20 minuti), oppure 0.1-0.25 mg/kg/h in infusione continua (< 100 mg/bolo e < 6 mg/kg/die).</p>	<p>- In caso di alterata funzionalità epatica (aumento GOT, GPT e/o bilirubina), non usare il paracetamolo (rischio di sovradosaggio).</p> <p>- Limitare l'uso degli oppioidi solo ai casi non responsivi al paracetamolo o ai FANS, visti i dati ancora discordanti sulla associazione con spasmo dello sfintere di Oddi e il peggioramento della PA.</p>
Digiuno assoluto	Per le prime 24-48 ore, da sospendere se paziente asintomatico e amilasi < 500 UI/L.	-
Protezione gastrica	Omeprazolo (1mg/Kg/die).	-
Terapia antibiotica	Da considerare in base al quadro clinico-biumorale-radiologico. Raccomandata in caso di complicanze infettive sistemiche, colangite o sospetto di necrosi pancreatica infetta.	
Farmaci antisecretori	Octreotide e.v. 2 µg/kg in bolo in un'ora, a seguire infusione continua a 1-2 µg/kg/h.	-
Farmaci anti-proteasici, probiotici e antiossidanti	NON RACCOMANDATI IN ETÀ PEDIATRICA	
ERCP	Ruolo prevalente nella pancreatite biliare da litiasi in coledoco o sabbia biliare.	
Non sono disponibili linee guida per la gestione della PA in età pediatrica, dunque gli autori si riferiscono alle linee guida del management della PA in età adulta e alla propria esperienza clinica.		

Dove vai se la B12 non ce l'hai?

Alessio Canovi ¹, Antonella Di Caprio ¹, Federico Bonvicini ¹, Susanna Rizzi ², Carlo Fusco ², Francesca Felici ³, Ilenia Fontana ³, Alessandro De Fanti ³, Lorenzo Iughetti ¹.

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia.
2. Struttura Complessa di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico-Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova - IRC-CS.
3. Unità Operativa di Pediatria, Dipartimento Ostetrico-Ginecologico-Pediatrico, Arcispedale S. Maria Nuova - IRCCS.

Caso clinico

Un bambino di 7 mesi, ricoverato per anemia macrocitica (Hb 7.8 g/dl, MCV 92.3 fl) e febbre da 6 giorni. Obiettivamente buone condizioni generali e di idratazione, ipotonia assiale, pallore cutaneo, restante non significativo. In anamnesi patologica: nato a termine, allattamento esclusivo al seno. Dal 4° mese: arresto dello sviluppo psicomotorio con difficoltà all'alimentazione per cui non è stato svezzato e progressiva ipotonia; posizione seduta autonoma non raggiunta. In anamnesi familiare: madre affetta da tiroidite autoimmune, anemia e gastrite. Al successivo controllo degli esami ematici: peggioramento dell'anemia (Hb 7 g/dl) e riscontro di deficit di Vit B12 (<83 pg/ml). Eseguita trasfusione di emazie concentrate con risalita dei valori di Hb (11 g/dl). La sierologia infettiva documentava infezione acuta da CMV, compatibilmente con lo stato febbrile in atto. Restanti indagini infettivologiche negative. Nel sospetto di deficit di Vit B12 con coinvolgimento neurologico, eseguita valutazione NPI, che avvalorava il sospetto clinico, dando indicazione ad ulteriori approfondimenti. Eseguiti dosaggio di omocisteina sierica, risultata elevata (47 µmol/L), metilmalonato urinario (attualmente in corso) ed EEG, con riscontro di attività lenta in banda theta-delta CT, prevalente a dx, compatibile col sospetto clinico. Ad approfondimento, eseguiti esami ematici sulla madre che, pur in assenza di anemia macrocitica, mostravano deficit di Vit B12 (<148 pg/ml), positività degli Ab anti-TG e anti-TPO e positività degli APCA, come nei soggetti affetti da anemia pernicioiosa. Si impostava supplementazione IM di Vit B12 alla dose di 1.000 µg/die, senza evidenza di eventi avversi. La RMN encefalo eseguita a completamento mostrava assottigliamento del corpo calloso (Figura 2), ritardo della mielinizzazione e ampliamento diffuso degli spazi subaracnoidei, come da ridotto trofismo corticale (Figura 3), confermando il sospetto di deficit di B12 con coinvolgimento neurologico. Il deficit di Vit B12 si presenta tipicamente nei lattanti allattati esclusivamente al seno, figli di madri con carenza di Vit B12, dovuta a dieta vegana/vegetariana o affette da patologie quali morbo di Crohn con interessamento ileale, insufficienza pancreatica esocrina, malattia di Whipple e anemia pernicioiosa [1]. Da notare che nel caso in questione, la madre presentava una tiroidite autoimmune, patologia sovente associata a gastrite autoimmune [2]. Le manifestazioni neurologiche di tale deficit comprendono ipotonia, tremori, convulsioni, perdita delle abilità motorie acquisite, apatia, atassia e iporeflessia [3]. Il trattamento prevede supplementazione di Vit B12 1.000 µg/die per la prima settimana, cui seguono somministrazioni settimanali e quindi mensili [4]. Gli esiti neurologici derivanti possono essere irreversibili e dipendono da severità e durata del deficit [3]. A tal riguardo una diagnosi precoce, entro l'anno di

Figura 2. RMN: assottigliamento corpo calloso

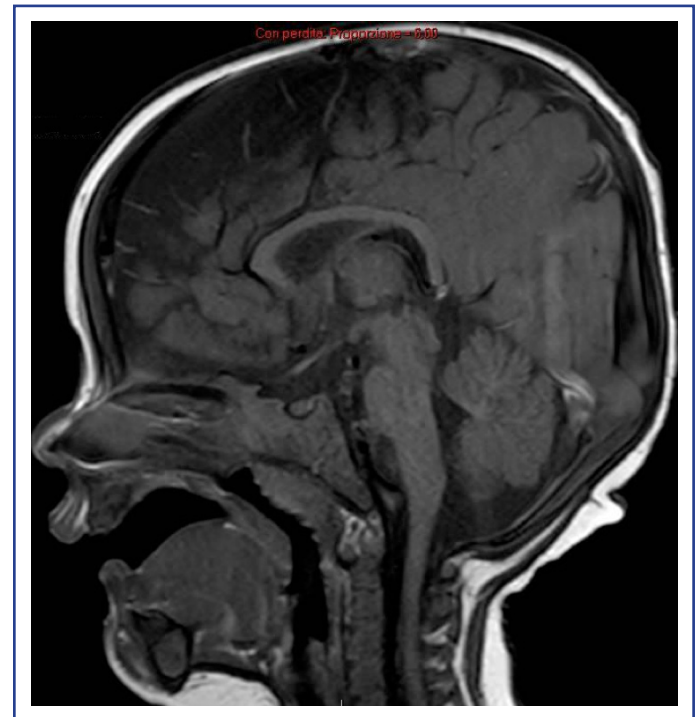
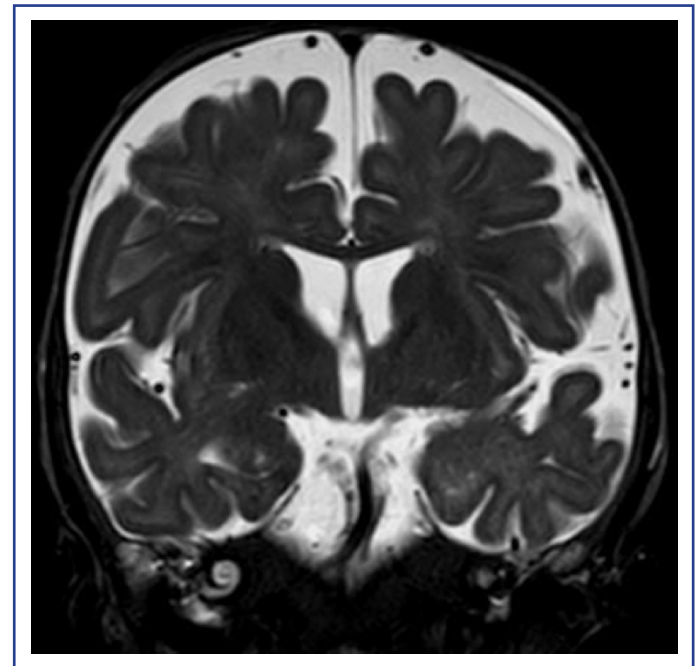


Figura 3. RMN: ritardo della mielinizzazione e ampliamento diffuso degli spazi subaracnoidei come da ridotto trofismo corticale



vita, associata a corretta terapia è fondamentale per migliorare l'outcome neurologico a distanza.

Corrispondenza

alessio.canovi91@gmail.com

Bibliografia

1. Nadia Roumeliotis MD, David Dix MB, Alisa Lipson MD. Vitamin B12 deficiency in infants secondary to maternal causes. CMAJ, October 2, 2012, 184(14). 1593-1598

2. Kryssia Isabel Rodriguez-Castro, Marilisa Franceschi, Chiara Miraglia et al. Autoimmune diseases in autoimmune atrophic gastritis. *Acta Biomed* 2018; Vol. 89, Supplement 8: 100-103
3. Incekik F, Hergüner MO, Altunbaşak S et al. Neurologic findings of nutritional vitamin B12 deficiency in children. *Turk J Pediatr*. 2010 Jan-Feb;52(1):17-21
4. Amal Boussemamti, Brahim El Hasbaoui, Hanae Echahdi et al. Psychomotor regression due to vitamin B12 deficiency. *Pan African Medical Journal*. 2018;30:152.

ALT! Sicuri sia solo drepanocitosi?

Elisabetta Ladisa¹, Alessandro Baraldi¹, Elena Bigi², Annarita Di Biase², Lorenzo Iughetti^{1,2}

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Modena e Reggio Emilia
2. Unità operativa di Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche materno-Infantili e dell'adulto, Università degli studi di Modena e Reggio Emilia.

Caso clinico

Bambina di origine albanese, sei anni, nota alla nostra clinica per microdrepanocitosi (β 0/S). In occasione dei routinari controlli ematologici, eseguiti in condizioni di benessere e di stabilità dei valori di emoglobina, riscontro di ipertransaminasemia (GPT 66 U/L, GOT 111 U/L) ed aumento dei valori di LDH (822 U/L) e ferritinemia (533 ng/ml). Ai controlli successivi persistenza di elevati indici di citolisi epatica (valore massimo GPT 177 U/L GOT 271 U/L), in assenza di colestasi, con normalità dei restanti esami biochimici e sintesi epatica conservata. L'ecografia addome ha mostrato ecostruttura del fegato omogenea con lieve iperecogenicità. Esclusa l'etiologia infettiva (sierologie per Toxoplasmosi, CMV, EBV, Adenovirus, HAV, HBV, HCV, HIV negative per infezione acuta in atto) sono state eseguite indagini di secondo livello: screening celiachia negativo, funzionalità tiroidea nella norma, dosaggio di alfa1-antitripsina nei limiti, cupremia lievemente incrementata (1.783 ug/L), ma con valori di ceruloplasmina nella norma. Nel sospetto di un'etiologia autoimmune, è stato richiesto assetto immunoglobulinico ed autoanticorpi con riscontro di incremento delle IgG per età (1.931 mg/dl) ed ASMA positivi titolo 1:320. L'indagine istologica su prelievo biotico ha evidenziato moderata fibrosi periportale. Moderato-marcato infiltrato flogistico cronico negli spazi portali con presenza di alcune plasmacellule. Lieve focale piecemeal necrosis e alcuni focolai di necrosi a spruzzo nel lobulo. Non accumulo di rame. Il quadro è risultato compatibile con epatite autoimmune. Pertanto è stata avviata terapia corticosteroidica con prednisone (2 mg/kg) che ha portato a normalizzazione dei valori di transaminasi, consentendo una progressiva riduzione della terapia, ad oggi in corso.

Discussione

Dal 1996 al 2015 in letteratura vengono descritti unicamente 7 casi di epatite autoimmune in pazienti drepanocitici. Dati recenti suggeriscono una più alta incidenza di tale patologia, che risente di un errore sotto-diagnostico [1]. Questo a causa della sintomatologia aspecifica che rende difficile la diagnosi differenziale con la più comune epatopatia drepanocitici-relata. L'incremento persistente delle transaminasi oltre il doppio dei valori basali

associato ad un'iperammaglobulinemia, e non conseguente ad un'etiologia infettiva, richiede il dosaggio degli autoanticorpi. Laddove gli esiti siano suggestivi di un'etiologia autoimmune, la conferma biotica è indicata e considerata sicura se eseguita al di fuori di crisi vasocclusive [1,2]. La terapia corticosteroidica rimane la prima linea di trattamento anche nel paziente drepanocitico [3].

Conclusione

L'ipertransaminasemia è un reperto comune nel paziente drepanocitico. L'epatopatia a genesi autoimmune è più comune dell'atteso. Il protocollo terapeutico delle epatiti autoimmuni in età pediatrica è applicabile anche al paziente drepanocitico in sicurezza e con soddisfacente risposta clinica e laboratoristica.

Bibliografia

1. Suttiruk Jitraruch, Emer Fitzpatrick, Maesha Deheragoda, et al. Liver Disease in Children with Sickle Cell Disease. *J Pediatr*. 2017 Oct;189:79-85.e2. doi: 0.1016/j.jpeds.2017.06.035. Epub 2017 Jul 20.
2. Michael A Heneghan. Overview of autoimmune hepatitis. Website: Uptodate
3. Lykavieris P, Benichou J, Benkerrou M, et al. Autoimmune liver disease in three children with sickle cell disease. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2006;42:104-8.

Un caso di sindrome toracica acuta

Lucrezia Lisco¹, Jessica Gencarelli¹, Monica Sprocati²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria di Ferrara
2. Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Ferrara

Caso clinico

L., bambino di 7 anni con genitori di origine caucasica, è affetto da microdrepanocitosi, seguito presso il nostro Centro in follow-up periodico. Giunge alla nostra attenzione per comparsa da 5 giorni di febbre associata ad astenia, acrocianosi e mazzatura cutanea, tosse e dolore addominale. All'obiettività polmonare e addominale non si apprezzano dati patologici. Parametri vitali nella norma. Gli esami ematochimici mostrano anemia microcitica (HB 7.8 g/dl), formula leucocitaria conservata, piastrine nella norma e PCR elevata (12.16 mg/dl). L'ecografia addominale risulta negativa. Il bambino viene ricoverato e si inizia idratazione per via endovenosa con soluzione glucoelettrolitica, terapia analgesica con paracetamolo e terapia antibiotica con ceftriaxone ev. Tuttavia, in 2° giornata di ricovero, date le scadenti condizioni generali e la persistenza di febbre con andamento intermittente, pur in presenza di obiettività toracica negativa, si esegue RX del torace, che mostra estesi addensamenti polmonari bilaterali nel lobo superiore di destra e tra lobo superiore e lingua a sinistra (Figura 4). Si decide pertanto di avviare supporto respiratorio con ossigenoterapia e terapia antibiotica ad ampio spettro con Ceftazidima, Vancomicina e Claritromicina. Al fine di mantenere adeguati valori di Hb, è stato necessario eseguire due trasfusioni di emazie concentrate. Dalle indagini eseguite risulta infezione in atto da *Mycoplasma pneumoniae*. Si prosegue, perciò, la sola terapia antibiotica con il macrolide con ottima risposta clinica e remissione della febbre in 9° giornata di ricovero.

Figura 4. RX torace supino: Estesi addensamenti parenchimali flogistici nel lobo superiore destro e tra lobo superiore e lingula a sinistra



Discussione

La sindrome toracica acuta è la seconda condizione più frequente di ospedalizzazione nei pazienti con drepanocitosi. Un agente infettivo (i più frequenti *Mycoplasma pneumoniae* e *Chlamydia pneumoniae*) insieme alla tendenza dell'HbS a polimerizzare in stato di deossigenazione, causano ostruzione del flusso periferico e insulto ischemico a valle. Pertanto, nei soggetti affetti da anemia falciforme e in presenza di uno o più dei seguenti sintomi clinici tra febbre >38.5°C, dolore toracico, sintomi respiratori e ipossiemia, pensiamo sempre alla sindrome toracica acuta [1]. La terapia antibiotica precoce e aggressiva ad ampio spettro, che prevede anche l'utilizzo del macrolide, l'ossigenoterapia e la terapia trasfusionale possono modificare radicalmente il decorso della malattia [2].

Corrispondenza

lucrezia.lisco@gmail.com

Bibliografia

1. M. Heeney, D H Mahoney, Acute Chest Syndrome in Children and Adolescents with Sickle Cell Disease
2. L. Neumayr, E. Lenette, D. Kelly et al. Mycoplasma Disease and Acute Chest Syndrome in Sickle Cell Disease

“Un raro caso di linfadenopatia in un raro caso di coinvolgimento linfonodale isolato”

Marco Lecis¹, Monica Cellini¹, Lorenzo Iughetti^{1,2}

1. Scuola di Specializzazione di Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia. AOU Policlinico di Modena
2. Unità di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Caso clinico

Un bambino di 5 mesi, veniva condotto in PS pediatrico per tumefazione in sede inguinale sinistra di recente insorgenza. Non altra sintomatologia di rilievo. In anamnesi patologica remota: nato a termine, portatore di malformazione del padiglione auricolare di destra, con condotto uditivo senza sbocco ed ipoacusia omolaterale. Apiretico, si mostrava in buone condizioni generali, cuore, torace, addome negativi, con isolata linfadenomegalia a livello inguinale, di consistenza aumentata, non dolente alla palpazione e senza segni di flogosi superficiale. Abbiamo richiesto esami ematici urgenti, risultati nella norma, ed ecografia della tumefazione, con rilievo di formazioni rotondeggianti, ipoecogene a margini netti, altamente vascolarizzate all'indagine Color-Doppler, riferibili alla natura linfonodale della tumefazione. Non apprezzabile al loro interno il centro adiposo. Vista la non chiara natura della lesione abbiamo in prima battuta impostato terapia antibiotica per os con Amoxicillina/Acido Clavulanico e Claritromicina, oltre a terapia antiinfiammatoria con Ibuprofene e tenuto il bambino in osservazione ospedaliera per valutarne l'andamento. Abbiamo richiesto indagini sierologiche (negative), Quantiferon, Mantoux (negativi) e striscio di sangue periferico (quadro aspecifico, alcuni linfociti attivati e plasmacellule). Il bambino è stato inoltre sottoposto a radiografia del torace (nella norma) ed ecografia addome completo (nella norma). Dopo una settimana di terapia antibiotica ed antiinfiammatoria il quadro clinico risultava sostanzialmente invariato. Abbiamo quindi proceduto alla biopsia dei linfonodi inguinali per indagine anatomia patologica, ed esecuzione di esami colturali per aerobi, miceti e micobatteri. Laddove gli esami microbiologici sono risultati negativi, il referto del patologo descriveva un quadro compatibile con Istiocitosi a Cellule di Langerhans. La stadiazione della malattia è stata effettuata tramite TAC Total-body, con rilievo di diffuso interessamento linfonodale profondo a livello toracico ed addominale, senza altre sedi colpite. In considerazione della diagnosi, il bambino ha iniziato il protocollo terapeutico AIEOP LCH IV per Istiocitosi, attualmente in corso di esecuzione. L'istiocitosi a cellule di Langerhans (ICL) è una rara condizione caratterizzata da proliferazione ed accumulo delle cellule di Langerhans (o Istiociti). L'andamento della malattia è in genere benigno, ma nei bambini, soprattutto in quelli di età inferiore ai 2 anni, può assumere un carattere più aggressivo [1]. Può colpire tutto l'organismo ed i sintomi dipendono dal tipo di tessuto coinvolto e dall'estensione della malattia. L'osso e la cute rappresentano le sedi più frequentemente coinvolte, mentre i linfonodi possono essere interessati all'inizio di una forma generalizzata, ma raramente la malattia si manifesta con un ingrossamento isolato dei linfonodi [2], come è invece avvenuto nel nostro caso.

Corrispondenza

marcolecis@hotmail.it

Bibliografia

1. Langerhans-Cell Histiocytosis. Allen CE, Merad M, McClain KL. *N Engl J Med*. 2018 Aug 30;379(9):856-868.
2. Childhood Langerhans cell histiocytosis: a disease with many faces. Leung AKC, Lam JM, Leong KF. *World J Pediatr*. 2019 Dec;15(6):536-545.

“ITP persistente-cronica: tante possibili gestioni”

Martina Ceccoli¹, Greta Miriam Cingolani¹, Ilaria Mariotti², Lorenzo Iughetti^{1,2}

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Modena e Reggio Emilia
2. Unità di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Introduzione

La Trombocitopenia Immune (ITP) è una patologia caratterizzata da piastrinopenia (<100.000/mmc) isolata dovuta a produzione di autoanticorpi diretti contro le proteine della membrana piastrinica e contro i megacariociti. Spesso insorge dopo un'infezione virale. Quando le piastrine scendono <20.000/mmc può manifestarsi con diatesi emorragica acuta cutanea e/o mucosa in benessere. La diagnosi si basa su: anamnesi, esame obiettivo, striscio periferico ed aspirato midollare (se ITP refrattaria a terapie di prima linea) [1]. Si definisce ITP di nuova insorgenza se di durata < 3 mesi, persistente in caso di mancata remissione in 3-12 mesi; cronica se la conta piastrinica è persistentemente < 100.000/mmc dopo 12 mesi. La prognosi è buona: nel bambino si ha remissione spontanea nel 70% dei casi entro 6 mesi dalla diagnosi.

Casi clinici

FA, XX, esordio di ITP a 9 anni, resistente a 3 cicli di Immunoglobuline endovena e 3 cicli di terapia steroidea; avviata terapia con Eltrombopag dopo 9 mesi con buon controllo della piastrinemia (sempre > 50.000/mmc). DUA, XX, esordio a 9 anni, refrattaria a 4 cicli di steroidi e 1 di Immunoglobuline; dopo 12 mesi iniziato Eltrombopag con attuale buon controllo (piastrine sempre > 50.000/mmc). DF, XX, esordio a 4 mesi di vita dopo infezione post-natale da CMV, refrattaria a vari cicli di Immunoglobuline (12) e cortisonici (2). Terapia con Valganciclovir sospesa per pancitopenia; intrapresa terapia con Sirolimus con risposta insoddisfacente per cui, a un anno di vita, avviata terapia con Eltrombopag con attuale discreto controllo a 2 mesi dall'inizio della terapia. RS, XY, esordio a 7 anni di ITP non responsiva a terapie di prima linea (13 cicli di Ig e 2 di cortisone) e di seconda linea (Micofenolato, Eltrombopag, Rituximab). Per persistenza di piastrinopenia e diatesi emorragica mucosa iniziata somministrazione settimanale di Romiplostim con discreto successo.

Conclusioni

La decisione di trattare in acuto un paziente si basa più sulla clinica (diatesi emorragica mucosa) che sulla conta piastrinica. [2]. In caso di ITP refrattarie, accanto alle terapie di prima linea (Immunoglobuline endovena e steroidi, eventualmente in associazione), sono emerse negli ultimi anni terapie di seconda linea. Le terapie di seconda linea sono rappresentate da: Micofenolato mofetile, Sirolimus, Rituximab ed agonisti del recettore della

trombopoietina, quali Eltrombopag, approvato per il trattamento di ITP cronica in bambini di età >1 anno e Romiplostim, il cui uso può essere indicato in off label [3,4]. L'esiguità dei dati in letteratura rende difficile confrontare le diverse possibilità terapeutiche e definire la priorità di un'opzione rispetto alle altre. Dalla nostra esperienza emerge come sia necessaria una strategia terapeutica personalizzata che tenga conto dell'età del paziente, delle sue esigenze (qualità della vita e sindrome da stanchezza cronica) oltre che ovviamente dell'andamento della patologia stessa.

Corrispondenza

martina.ceccoli90@gmail.com

Bibliografia

1. Casale M., Cesaro S., Del Vecchio G. C. et al., Raccomandazioni per la gestione della Trombocitopenia Immune (ITP) persistente-cronica in età pediatrica. Consensus Conference AIEOP, Milano 24 Gennaio 2017.
2. Hirokazu K., Yoshiaki T., Pathophysiology and management of primary immune thrombocytopenia. *Int J Hematol* (2013) 98:24-33
3. Bussel JB, de Miguel PG, Despotovic JM, et al. (2015). Eltrombopag for the treatment of children with persistent and chronic immune thrombocytopenia (PETIT): a randomised, multicentre, placebo-controlled study. *Lancet Haematol* 2:e315-25
4. Grainger JD, Locatelli F, Chotsampancharoen T, et al. (2015). Eltrombopag for children with chronic immune thrombocytopenia (PETIT2): a randomised, multicentre, placebo-controlled trial. *Lancet* 386:1649, 2015

Al cuor non si comanda: TPSV recidivante in un neonato con massa intracardiaca

Ilaria Frabboni¹, Federico Bonvicini¹, Flavia Maisano¹, Giulia Cinelli¹, Elena Chesi², Giancarlo Gargano², Lorenzo Iughetti¹

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
2. Unità Operativa di Neonatologia e TIN, Presidio Ospedaliero ASMN, Azienda USL di Reggio Emilia - IRCCS

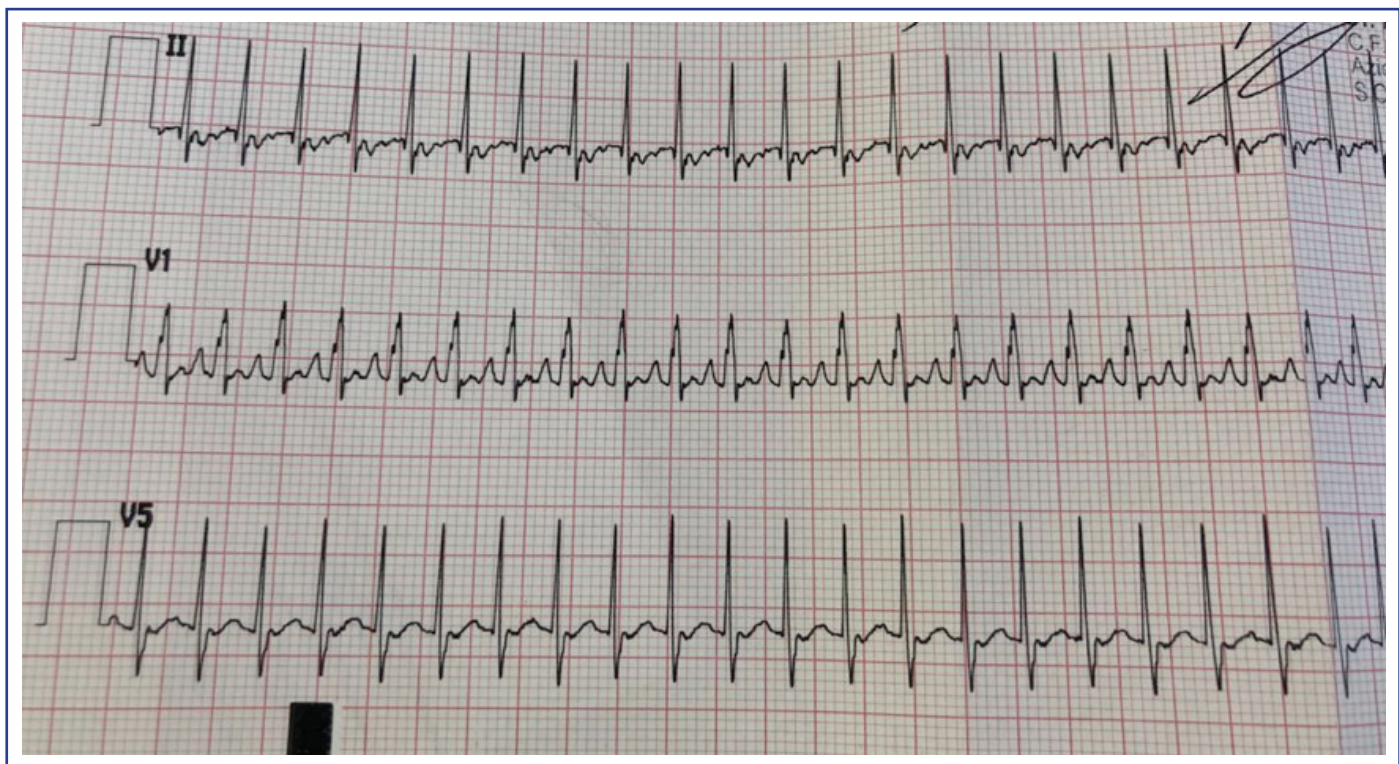
Introduzione

Le tachicardie sopraventricolari da rientro attraverso via accessoria sono le aritmie più frequenti nel neonato e lattante. In questa fascia d'età si manifestano solitamente con i segni dello scompenso cardiaco (pallore, polipnea, inappetenza, irritabilità, ipotonia) [1]. La maggior parte delle TPSV colpisce cuori strutturalmente sani, anche se sono riportati casi in letteratura associati a cardiopatie, come quelle da accumulo e neoplastiche (rabdomiomi) [2]. Se presente shock o grave scompenso l'approccio terapeutico prevede cardioversione elettrica sincronizzata, mentre in caso di stabilità sono indicate le manovre vagali (diving-reflex nei neonati) [3]. Nei bambini di età inferiore all'anno con esordio di TPSV nei primi mesi di vita sono frequenti le recidive, per cui è indicata profilassi fino a 12 mesi con antiaritmici di classe IC, beta bloccanti o amiodarone a seconda del meccanismo sottostante l'aritmia [1].

Caso clinico

Un bambino, nato a 38 settimane di EG, da parto spontaneo in gravidanza normodecorsa, con riscontro prenatale di neoformazione intracardiaca, veniva dimesso con stretto follow-up cardio-

Figura 5. Tracciato ECG con evidenza di TPSV

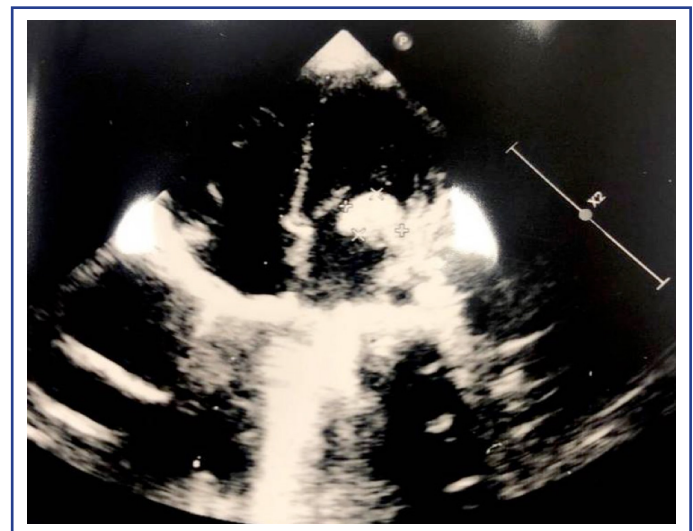


logico. A 28 giorni di vita veniva portato al Pronto Soccorso Pediatrico per inappetenza dalla sera precedente. Alla valutazione si presentava apiretico, tachicardico (FC 280 bpm), di colorito grigiastro con sfumature itteriche, lamentoso, polsi femorali iposfigmici. Si realizzava ECG che attestava la presenza di una TPSV (Figura 5), quindi si eseguiva diving reflex, risultato efficace al terzo tentativo. All'ecocardiografia: voluminosa massa intracardiaca sinistra (9x12 mm) (Figura 6), verosimile rabdomioma, all'apertura del lembo posteriore della valvola mitrale, che esita in una severa insufficienza della stessa ed ostruisce lo svuotamento atrio-ventricolare. Il bimbo veniva quindi trasferito presso il centro di riferimento dove si impostava terapia con Furosemide 2.5 mg/Kg/die e Propranololo 2 mg/Kg/die che, dopo circa 15 giorni, per recidiva, veniva aumentato a 2.5 mg/Kg/die. A distanza di un mese dall'esordio tornava in PS per terzo episodio di TPSV. Veniva quindi nuovamente cardiovertito con diving reflex, e successivamente trasferito per eseguire switch terapeutico con Flecainide.

Conclusioni

Soprattutto nei pazienti più piccoli la diagnosi di TPSV si basa non solo sull'ECG, ma su una valutazione complessiva. Utile l'esecuzione di un ecocardiogramma, che può riservare importanti risvolti diagnostici. Il caso descritto è stato un classico esempio di TPSV in termini di presentazione clinica ed approccio terapeutico, ma associato ad un elemento patogenetico inusuale. I rabdomiomi, infatti, sono neoplasie primitive cardiache rare associate a clinica molto variabile in base a localizzazione e volume, da casi totalmente asintomatici ad altri in cui determinano manifestazioni cliniche importanti. In base all'evoluzione della massa il trattamento può variare dalla vigile attesa ad asportazione chirurgica in caso di incremento o persistenza della stessa [4].

Figura 6. Immagine ecocardiografica, evidenza di massa adesa al lembo posteriore mitralico di 9x12 mm



Corrispondenza

ilaria.frabboni@gmail.com

Bibliografia

1. Bronzetti G., Mariucci E., Cervi E. et al. - Le tachicardie sopraventricolari in età pediatrica. *G Ital Cardiol* 2013;14(9):597-612.
2. Drago F., Vignati G., Bloise R. et al - Diagnosi, trattamento e follow-up delle aritmie in età neonatale e fetale *GIAC* 2012; 15(3):173-185.
3. Postorivo S., Pusceddu S., Renzelli C. et al. - Gestione della tachicardia parossistica sopraventricolare pediatrica. Dai farmaci alla cardioversione elettrica in emergenza. *Medico e Bambino Pagine Elettroniche* 2017; 20(4) https://www.medicoebambino.com/?id=PDT1704_10.html.
4. Savino K., Bentivoglio M., Sardone M.G. et al - Rabdomiomi multipli in età neonatale. Descrizione di un caso clinico *Ital Heart J Suppl* Vol 1 Aprile 2000.

Ti Pare Solo Vomito?

Roberto Paparella ¹, Riccardo Lubrano ²

1. Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Roma "La Sapienza"
2. UOC di Pediatria e Neonatologia, "Ospedale S. M. Goretti" di Latina, Università degli Studi di Roma "La Sapienza"

Caso clinico

T.A., lattante di 31 giorni, giunge in Pronto Soccorso per ripetuti episodi di vomito a getto. È nato a termine da parto eutocico; l'anamnesi neonatale è negativa e l'esame obiettivo all'ingresso è nella norma. Nell'ipotesi di stenosi ipertrofica del piloro si esegue un'ecografia addominale, risultata negativa. Durante la degenza in regime di osservazione breve, si verifica un peggioramento delle condizioni generali: il lattante non si alimenta al seno, presenta ulteriori episodi di vomito e all'esame obiettivo si riscontrano cute mazzata e rantoli alle basi polmonari all'auscultazione toracica. Si eseguono in urgenza una radiografia del torace, che indica una diffusa accentuazione dell'interstizio vascolare polmonare, ed esami ematochimici, che mostrano un aumento delle transaminasi (GOT 125 U/L, GPT 136 U/L) e dei lattati (4 mmol/L). Al cardiomonitor si osserva una frequenza cardiaca di 290 battiti/minuto, con una saturazione di ossigeno nella norma. Si esegue un ECG in urgenza con diagnosi di tachicardia parossistica sopraventricolare (TPSV). Si effettua manovra di diving reflex con ghiaccio, ripetutamente, con interruzione della tachicardia. In seguito a diverse recidive si è resa necessaria la somministrazione di adenosina per via endovenosa in bolo rapido. Numerosi studi elettrofisiologici transesofagei sono successivamente stati eseguiti al fine di identificare il meccanismo preciso d'insorgenza dell'aritmia e raggiungere il corretto dosaggio della terapia antiaritmica di mantenimento. La tachicardia parossistica sopraventricolare è la più comune causa di aritmia in età pediatrica (2-3 casi su 1.000 bambini). È un ritmo cardiaco, ad elevata frequenza e comparsa improvvisa, che insorge a livello del tessuto atriale o del nodo atrioventricolare. L'esordio avviene nei primi mesi di vita in circa la metà dei casi [1]. La presentazione clinica può essere aspecifica, soprattutto nel neonato/lattante; spesso, infatti, la tachicardia viene riconosciuta solo quando si rivela con un quadro evidente di scompenso cardiaco. Diagnosi e trattamento precoci ed un follow-up adeguato sono necessari per ottimizzare la prognosi e garantire

una normale qualità di vita ai pazienti.

Corrispondenza

roberto.paparella@uniroma1.it

Bibliografia

1. Bronzetti G, Mariucci E, Cervi E et al. Le tachicardie sopraventricolari in età pediatrica. *G Ital Cardiol* 2013;14(9):597-612

La febbre e i segreti del cuore

Antonella Di Caprio ¹, Paola Caccamo ¹, Sante Lucio Cantatore ², Lorenzo Iughetti ^{1,2}

1. Scuola di specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Modena e Reggio Emilia
2. Unità di Pediatria, Dipartimento Materno-Infantile, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Caso clinico

Una bambina di 9 anni giunge in PS pediatrico per dolore al fianco destro e febbre dal pomeriggio (TC 38.5°C). Anamnesi patologica remota muta per cardiopatie o familiarità per morte improvvisa. Riferiti precedenti episodi di cardiopalmo senza necessità di valutazione medica. Precedente ECG eseguito per idoneità alla pratica sportiva nella norma. La bambina si presenta in discrete condizioni generali, vigile e reattiva, colorito roseo pallido, obiettività cardio respiratoria nella norma. Addome trattabile, dolente alla palpazione al fianco destro, Murphy positivo, Blumberg dubbio, Rosving negativo, Giordano negativo. Si eseguono esami ematici (incremento degli indici di flogosi), ecografia addome e stick urine suggestivi di pielonefrite acuta. Si imposta terapia antibiotica ev, previa raccolta di urinocoltura (successivamente risultata positiva per E. Coli) e si ricovera. Per persistenza dell'iperpiressia (TC 40°C), flush di tachicardia e scadimento delle condizioni cliniche, viene eseguito ECG con riscontro di pattern Brugada tipo 1 (Figura 7), non confermato dall'ECG dopo sfebbramento. Pertanto si concludeva con diagnosi di pattern Brugada tipo 1 in corso di iperpiressia, con indicazione allo stretto controllo della temperatura corporea e all'evitare l'uso di specifici farmaci. La sindrome di Brugada è una malattia genetica dei canali ionici che si manifesta con alterazioni elettrocardiografiche caratteristiche associate a sintomi (sincope, cardiopalmo, morte cardiaca improvvisa) e familiarità. Si osserva in pazienti con cuore macroscopicamente normale e può complicarsi con aritmie ventricolari maligne; tipicamente le aritmie insorgono a riposo, durante fasi di prevalenza vagale [1]. Le alterazioni ECG si registrano nelle derivazioni V1-V3 e sono di tre tipi: tipo 1, caratterizzato da ST sopraslivellato (>2 mm), convesso (coved) ad andamento discendente e onda T negativa (Figura 8); tipo 2, caratterizzato da ST sopraslivellato (>2 mm), a sella (saddle back) seguito da onda T positiva (Figura 9); tipo 3, caratterizzato da ST sopraslivellato [2]. È ritenuto diagnostico dalla maggioranza degli autori solo il tipo 1 il quale può presentarsi all'ECG in condizioni basali o in presenza di trigger (febbre, farmaci, ecc.). Dal punto di vista clinico è importante la stratificazione del rischio per l'impostazione del follow-up ed eventuale terapia. Il rischio è maggiore nei soggetti con ECG tipo 1 presente in condizioni basali e con sincope o arresto cardiaco [3]. La terapia dipende dal livello di rischio del paziente e può variare dal

Figura 7



Figura 8

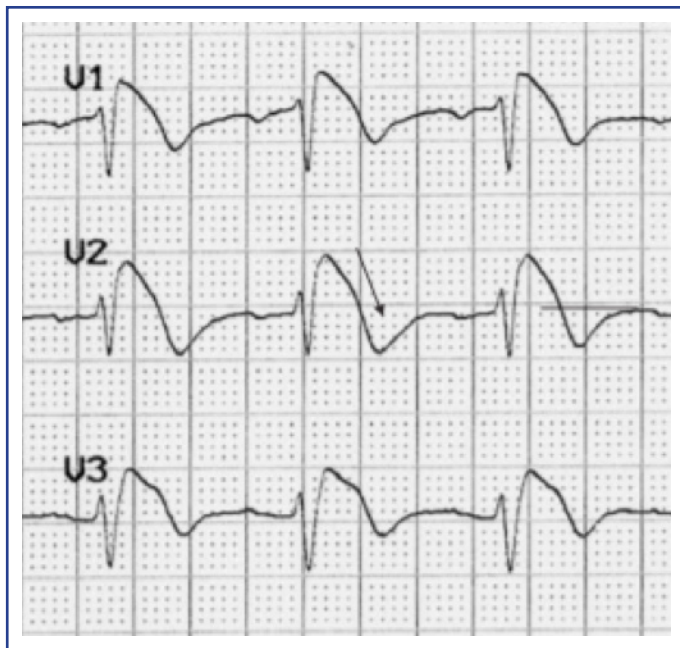


Figura 9



solo follow-up all'impianto di ICD [1]. In conclusione, grazie alla diagnosi accidentale di pattern di Brugada, abbiamo potuto impostare un follow-up per la nostra paziente nel tentativo di evitare o quantomeno ridurre il rischio di eventi cardiaci maggiori.

Corrispondenza

antone.dicaprio@gmail.com

Bibliografia

1. Antzelevitch C, Brugada P, Borggrefe M, et al. Brugada syndrome: report of the second consensus conference. *Circulation* 2005; 111: 659-70.
2. Wilde AA, Antzelevitch C, Borggrefe M, et al. Study Group on the Molecular Basis of Arrhythmias of the European Society of Cardiology. Proposed diagnostic criteria for the Brugada syndrome. *Eur Heart J*. 2002;23:1648-1654.
3. Brugada J, Brugada R, Antzelevitch C, et al. Long-term follow-up of individuals with the electrocardiographic pattern of right bundle-branch block and ST-segment elevation in precordial leads V1 to V3. *Circulation*. 2002;105:73-78

Il neonato cianotico: a volte ritornano, a case report

Federico Bonvicini¹, Giulia Cinelli¹, Flavia Maisano¹, Ilaria Frabboni¹, Elena Chesi², Lorenzo Iughetti¹, Giancarlo Gargano²

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

2. UO Neonatologia e TIN, Presidio Ospedaliero ASMN, Azienda USL di Reggio Emilia - IRCCS

Introduzione

La cianosi costituisce una colorazione bluastra della cute e delle mucose che compare quando, nella microcircolazione arteriosa, è presente una quantità di Hb ridotta superiore a 5 g/dl [1]. La cianosi centrale (CC) coinvolge labbra e mucose, al contrario dell'acrocianosi, che interessa mani e piedi. La CC può sottendere la presenza di patologie potenzialmente letali e richiede un inquadramento immediato. Si dovranno considerare cause respiratorie, cardiache, ematologiche, metaboliche e del sistema nervoso centrale [2].

Caso clinico

Un bambino nato alla 37 settimana di EG, da gravidanza complicata da diabete, dimesso a 60 ore di vita in buone condizioni. A 15 giorni di vita veniva inviato dal Curante per difficoltà nell'alimentazione al seno, tachicardia e soffio sistolico. Alla prima valutazione: bimbo sofferente, cute blu-grigiastria, T refill 3", FR 75 apm, rientramenti sottocostali, SaO₂ 73-75% pre/post duttale poco responsiva all'O₂, polsi periferici normosfigmici e soffio sistolico 3/VI. All'EGA arterioso riscontro di acidosi metabolica, con aumento dei lattati e bassi livelli di pO₂, emocromo e PCR negativi. Si eseguivano ECG (ipertrofia ventricolare destra, Figura 10), RX torace (aspetto reticolare dei campi polmonari, Figura 11) ed ecocardiografia che mostrava dilatazione severa delle sezioni destre, shunt dx-sx interatriale e dilatazione delle vene sovraepatiche in cui drenava collettore delle vene polmonari (Figura 12), quadro compatibile con ritorno venoso anomalo polmonare totale sottodiaframmatico. Pertanto il neonato veniva stabilizzato e trasferito presso centro HUB di cardiocirurgia pediatrica per eseguire intervento correttivo.

Conclusioni

Il neonato cianotico richiede un rapido inquadramento dia-

Figura 10. ECG, segni di ipertrofia ventricolare dx

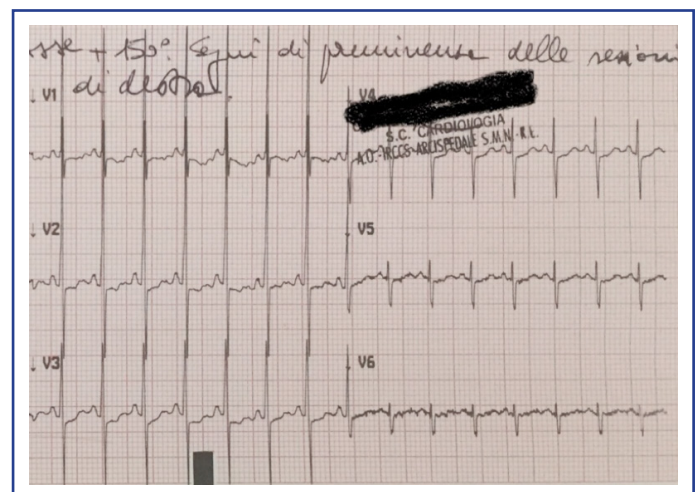


Figura 11. RX torace, aspetto reticolare del parenchima polmonare

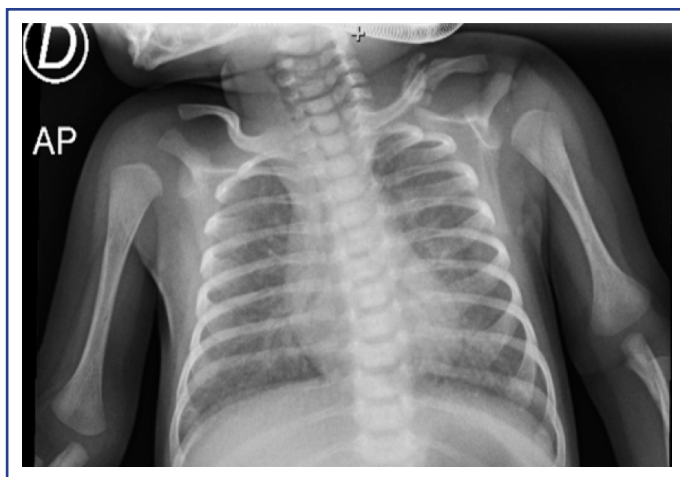
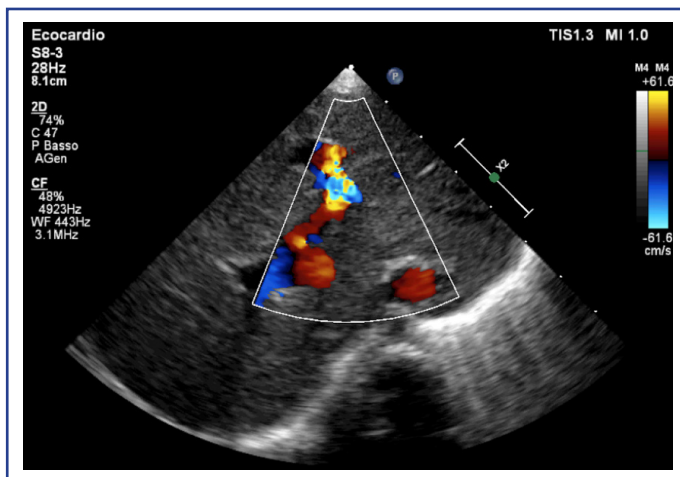


Figura 12. Proiezione ecocardio sottocostale, in evidenza color-doppler il collettore intraepatico



gnostico. Si dovrà procedere con accurata anamnesi ed esame obiettivo completo; nel sospetto di cardiopatia utile valutazione della saturimetria pre/post duttale e delle pressioni arteriose agli arti superiori/inferiori, test all'iperossia ed infine esami strumentali come ECG, RX torace ed ecocardiografia [3]. Tra le cause cardiache il ritorno venoso polmonare anomalo totale (TAPVR) rappresenta l'1% delle cardiopatie congenite. In questa cardiopatia non esiste una connessione tra le vene polmonari e l'atrio sinistro, ma le vene polmonari drenano in altra sede. In base al punto di drenaggio se ne distinguono 4 tipi: sopracardiacco, cardiaco, sottodiaframmatico e misto. Quasi tutte le forme sottodiaframmatiche (come quella del caso descritto) presentano un'ostruzione nella sede di connessione con le vene sistemiche, la cui presenza o assenza condiziona l'emodinamica e la presentazione clinica. Le forme ostruite sono più gravi e si manifestano nell'immediato periodo neonatale con sintomi di cianosi grave, dispnea e scompenso cardiaco destro. La correzione chirurgica è urgente per l'evoluzione in edema polmonare [4]. Pertanto, in compresenza di cianosi e distress respiratorio refrattario all'ossigenoterapia pensare sempre alla cardiopatia cianogena critica.

Corrispondenza

federico.bonvicini@yahoo.com

Bibliografia

1. Robin H Steinhorn. Evaluation and Management of the Cyanotic Neonate. *Clin Pediatr Emerg Med*, 9 (3), 169-175 Sep 2008.
2. Eric C Eichenwald. Overview of cyanosis in the newborn. Post TW, ed. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. <https://www.uptodate.com> (Accessed on December 23, 2019.)
3. Ashley M Strobel, Le N Lu. The Critically Ill Infant With Congenital Heart Disease. *Emerg Med Clin North Am*, 33 (3), 501-18 Aug 2015.
4. Brian D Soriano, David R Fulton. Total anomalous pulmonary venous connection. Post TW, ed. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. <https://www.uptodate.com> (Accessed on December 23, 2019.)