

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI (4° parte)

PARMAPEDIATRIA2023

Un angolo troppo stretto

Federica Grazian¹, Alessandro Amaddeo²

1. Università degli Studi di Trieste
2. IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo" di Trieste

Caso clinico

Marianna è una ragazza di 15 anni che giunge in Pronto Soccorso (PS) per la comparsa di nausea e vomiti ripetuti a nove giorni di distanza da un intervento chirurgico correttivo di scoliosi idiopatica T2-L3, con decorso post-operatorio per il resto regolare. All'arrivo in PS la ragazza presenta obiettivamente un addome teso, diffusamente dolorabile alla palpazione profonda con peristalsi torpida. Gli esami ematici mostrano unicamente una leucocitosi neutrofila (GB 17.490/mm³ di cui neutrofili 88.6%) e un minimo aumento della PCR (18.0 mg/L). Nel sospetto di occlusione intestinale viene eseguita una radiografia dell'addome, che nega la presenza di livelli idroaerei, tuttavia evidenzia una abnorme distensione delle anse intestinali. L'ecografia dell'addome conferma una marcata distensione dello stomaco e del primo tratto del duodeno, senza evidenziare alcuna causa ostruttiva. Si decide pertanto di approfondire il quadro con una TC addome (Figura 1), che riscontra una marcata ectasia dello stomaco e un'importante distensione del duodeno fino alla terza porzione dove, a livello della vena cava inferiore e della vena mesenterica superiore, si assottiglia. Sulla base del quadro clinico e del riscontro strumentale viene quindi posta diagnosi di Sindrome del Compasso Aorto Mesenterico (SAMS). Nel caso specifico di Marianna il raddrizzamento della colonna vertebrale e la rapida perdita di peso intraospedaliera conseguente all'intervento chirurgico hanno portato alla compressione del duodeno da parte del compasso aorto mesenterico. La ragazza viene pertanto ricoverata e trattata conservativamente con il posizionamento di un sondino nasogastrico a scopo detensivo e l'impostazione di un regime nutrizionale dapprima parenterale, e quindi, successivamente, enterale inizialmente via sondino naso-gastrico e poi per via orale, ai fini di ripristinare un buono stato nutrizionale.

Discussione

La sindrome del Compasso Aorto Mesenterico (SMAS, Superior Mesenteric Artery Syndrome), nota anche come sindrome di Wilkie, è una condizione caratterizzata dall'ostruzione della terza parte del duodeno fra l'aorta e l'arteria mesenterica superiore (SMA) a causa del restringimento dell'angolo tra i due vasi, che normalmente è compreso fra 38° e 62°, con riduzione della distanza aorto mesenterica a circa 2-8 mm [1]. La condizione in genere è legata ad una perdita di tessuto adiposo intraddominale. La sindrome può insorgere come complicanza di un intervento di correzione di scoliosi attraverso due meccanismi: tramite la perdita di tessuto adiposo intraddominale in seguito all'intervento e secondariamente al raddrizzamento della colonna vertebrale, che determina un aumento della tensione esercitata sull'arteria mesenterica superiore restringendo l'angolo tra i

due vasi [1-2]. L'indagine strumentale di elezione per la diagnosi è la TC con mezzo di contrasto e il trattamento è conservativo, con il ripristino di uno stato nutrizionale ottimale. Il caso di Maddalena insegna che dobbiamo pensare alla sindrome del compasso aorto-mesenterico in caso di vomito incoercibile con storia di perdita di peso, e, in particolare, nel caso di comparsa di vomiti ripetuti dopo un intervento chirurgico di correzione di scoliosi.

Bibliografia

1. Merrett ND, Wilson RB, Cosman P, et al. Superior mesenteric artery syndrome: diagnosis and treatment strategies. *J Gastrointest Surg.* 2009;13(2):287-92
2. Roberts SB, Tsirikos AI. Paediatric Spinal Deformity Surgery: Complications and Their Management. *Healthcare (Basel).* 2022;10(12):2519. doi: 10.3390/healthcare1012251

Per corrispondenza

federica.grazian@gmail.com

Consapevolezza sull'utilizzo dei clismi di fosfato

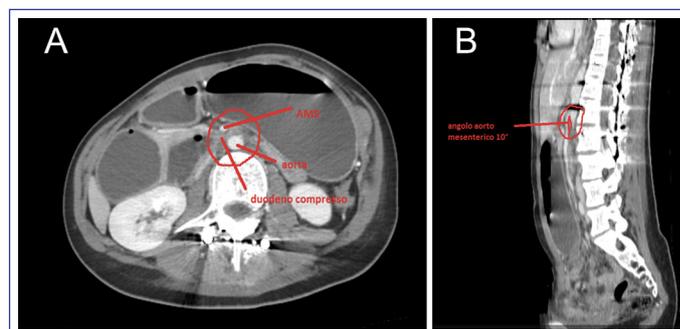
Alessandro Zago¹, Alessandro Occhipinti¹, Egidio Barbi^{1,2}, Federico Poropat²

1. Università degli Studi di Trieste
2. IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo" di Trieste

Introduzione

La stipsi è un disturbo frequente nei bambini, con una prevalenza fino al 29% nei bambini sani e al 60% nei bambini con paralisi cerebrale e grave deterioramento cognitivo [1]. L'impatto fecale è una causa comune di ricovero in Pronto soccorso e rappresenta una diagnosi differenziale di addome acuto: quasi un quarto dei pazienti che accedono al Pronto soccorso con dolore addominale acuto è affetto da stipsi funzionale [2]. Il trattamento di prima linea per il disimpatto fecale è rappresentato dai rammollenti fecali orali [3]; nella pratica clinica, in pronto soccorso e nel con-

Figura 1. A. TAC addome con mdc: marcata ectasia dello stomaco (con la sua estremità più caudale raggiunge il piano passante per S1-S2, con un diametro longitudinale di 27 cm), e del duodeno fino alla terza porzione dove si assottiglia. B. Angolo aorto mesenterico di 10°.



testo della preparazione intestinale che precede un intervento chirurgico, è frequentemente usato il clistere evacuativo a base di fosfato, che può dare, se non utilizzato al corretto dosaggio commisurato all'età (che deve essere superiore ai 3 anni) come indicato da AIFA e diverse agenzie per la sicurezza del farmaco, eventi avversi correlati a iperfosfatemia e ipocalcemia, specialmente in pazienti con condizioni predisponenti [4].

Obiettivi

Con questo sondaggio abbiamo voluto capire il grado di consapevolezza nell'utilizzo corretto dei clismi contenenti fosfato e dei loro potenziali effetti avversi tra i pediatri di libera scelta e i pediatri di Pronto Soccorso

Metodi

Nel corso della prima metà del 2022 abbiamo effettuato una survey elettronica contattando 50 strutture ospedaliere e 51 pediatri di libera scelta, mediante un questionario a scelta multipla e raccogliendo le risposte, comparandole con i dati relativi alla sicurezza dei clismi riportati dalla FDA e dalla letteratura disponibile.

Risultati

Al questionario hanno partecipato 23 strutture ospedaliere e 61 pediatri di libera scelta. Il 94% dei partecipanti ha dichiarato di usare clisteri in pazienti con dolore addominale da stipsi funzionale (94%). Di questi, il 47% utilizza clismi contenenti fosfato. Il 25% degli utilizzatori dei clismi di fosfato è consapevole del corretto limite di età. Il 50% dei medici che utilizzano clismi di fosfato prende in considerazione età e peso dei pazienti. Nel

gruppo dei pediatri di libera scelta, il 63.9% prescrive un clisma evacuativo in un bambino con stipsi e dolore addominale, il 31% utilizza clismi a base di fosfato. Il 29.5% conosce il corretto limite d'età; 42% non sa (23%) o non è consapevole (19.7%) del numero massimo giornaliero di clismi (Tabella 1, Figure 2,3,4,5).

Conclusioni

Questo studio costituisce un promemoria per la pratica clinica nel contesto dell'utilizzo dei clismi contenenti fosfato, evidenziando le categorie di pazienti a rischio che potrebbero beneficiare di clismi non contenenti fosfato nella terapia dell'impatto fecale o come preparazione intestinale che precede l'intervento chirurgico.

Bibliografia

1. Mugie SM, Benninga MA, Di Lorenzo C. Epidemiology of constipation in children and adults: a systematic review. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* 2011;25:3 – 18.
2. Norbedo S, Bassanese G, Barbieri F, et al. Acute Abdominal Pain: Recognition and Management of Constipation in the Emergency Department. *Pediatr Emerg Care*. 2017;33(10):e75-e78.
3. Koppen IJN, Vriesman MH, Tabbers MM, et al. Awareness and Implementation of the 2014 ESPGHAN/NASPGHAN Guideline for Childhood Functional Constipation. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2018;66(5):732-737.
4. Smith RA, Eddleston M, Bateman N. Toxicity of phosphate enemas – an updated review, *Clinical Toxicology* 2022;60:6, 672-680.

Per corrispondenza

ale.tomzago@gmail.com

Tabella 1. Questionario somministrato

Questions	PEDs			Family pediatricians			
	answer	%	Number of centers	Total	%	Number	Total
Do you perform enemas in children with abdominal pain and suspicion of functional constipation?	yes	95.6	22	23	36	23	63
	no	4.4	1		64	40	
Do you use phosphate-containing enemas?"	yes	50	11	22	32	20	63
		50	11		68	43	
Is there a minimum age under which phosphate-containing enemas should not be used?"	1 yo	36.3	4	11	24.6	15	63
	2 yo	36.3	4		29.5	20	
	3 yo	18.1	2		23.0	14	
	no	18.1	2		11.5	7	
	Dk				11.5	7	
Is the dose of phosphate-containing enemas weight-dependent or age-dependent?	yes	54.5	6	11			
	no	46.5	5				
Does a maximum daily dose exist for phosphate-containing enema?	1	45.4	5	11	14.8	9	
	2	27.2	3		23.0	15	
	3	9.1	1		19.7	12	
	no	18.1	2		23.7	15	
	Dk				19.7	12	
Have you ever experienced major adverse reactions using phosphate-containing enemas, like drowsiness or hypocalcemia?	yes						
	no	100					

Figura 2. Risposte dei pediatri di libera scelta, grafico della domanda 1: presso il vostro ambulatorio, al bambino con sospetta stipsi e dolore addominale prescrivete un clisma?

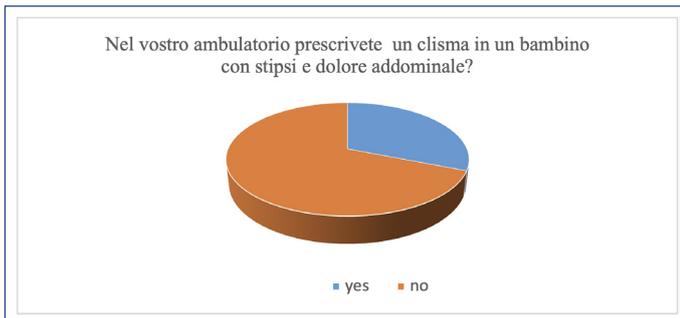


Figura 4. Risposte dei pediatri di libera scelta, grafico della domanda 3: “Esiste un'età minima al di sotto della quale i clisteri contenenti fosfati non dovrebbero essere usati?”

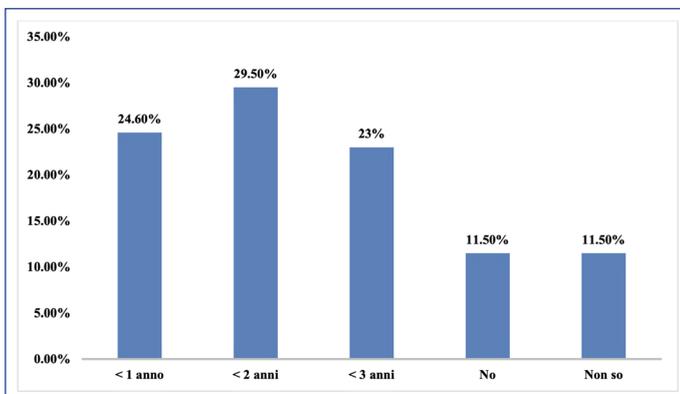


Figura 3. Risposte dei pediatri di libera scelta, grafico della domanda 2: “Nel vostro ambulatorio usate clisma a base di sodio fosfato (clisma fleet)?”

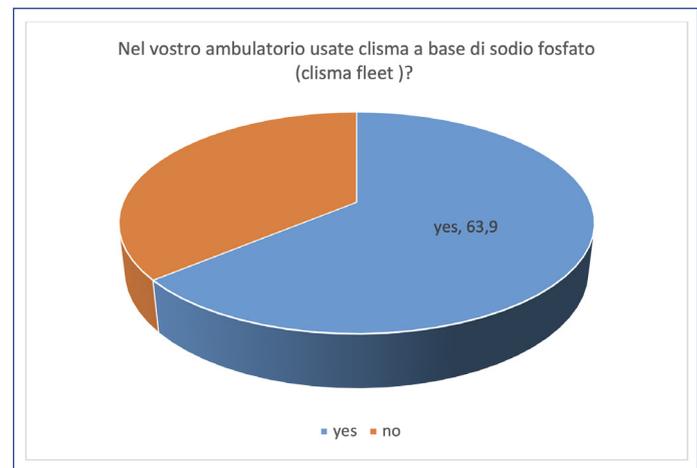
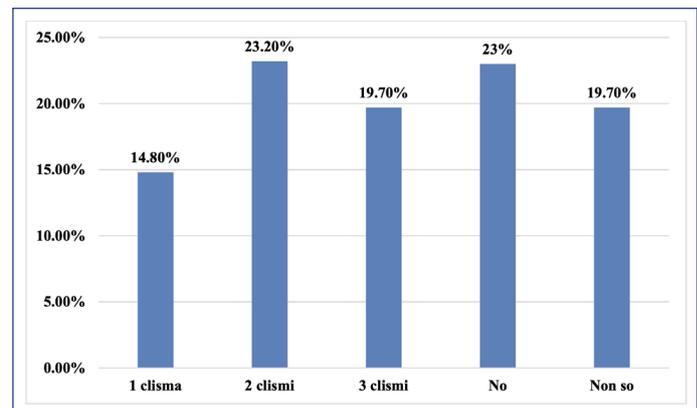


Figura 5. Risposte dei pediatri di libera scelta, grafico della domanda 4 “Esiste un dosaggio giornaliero massimo per i clisteri contenenti fosfati?”



Uno strano caso di... Appendicite?

Claudia Infantino¹, Silvia Iuliano², Claudia Gatti³

1. Clinica Pediatrica, Ospedale dei Bambini “Pietro Barilla”, Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università di Parma, Parma
2. Gastroenterologia Pediatrica, Ospedale dei Bambini “Pietro Barilla”, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Parma
3. Chirurgia Pediatrica, Ospedale dei Bambini “Pietro Barilla”, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Parma

Caso clinico

G., 12 anni, giungeva alla nostra attenzione a Dicembre 2021 per febbre da 4 giorni associata a dolore in fossa iliaca destra (FID) che causava risvegli notturni e calo dell'appetito. Non alterazioni dell'alvo. Agli esami ematici si riscontrava aumento degli indici di flogosi (PCR 182.2 mg/L). All'ecografia dell'addome si evidenziava ispessimento del cieco, dell'ultima ansa ileale e del tessuto mesenterico. Le anse intestinali sopravescicali risultavano ipocinetiche e conglutinate. Su indicazione del Chirurgo Pediatra G. veniva portata in sala operatoria per sospetta flogosi appendicolare acuta "barrierata" e veniva sottoposta a intervento di appendicectomia. Il decorso post-operatorio è stato regolare. Dopo 10 giorni compariva febbre, deiscenza e suppurazione della ferita

chirurgica. All'ecografia addome si riscontrava una raccolta ipoecogena tra le anse in fossa iliaca destra (6.5 x 2.5 cm). La ragazza veniva quindi ricoverata ed eseguiva terapia antibiotica endovenosa, in seguito alla quale si documentava ecograficamente una riduzione della suddetta raccolta ipoecogena, ma anche la presenza di una nuova raccolta della parete addominale, con tramite cutaneo. Ad approfondimento diagnostico veniva dunque eseguita una TAC addome, che evidenziava a livello del cieco e della valvola ileocecale un restringimento del lume, circondato da tessuto ipoecogeno flogistico, con concomitante dilatazione dell'ultima ansa ileale a monte, ripiena di residui fecali. Nella parete addominale, a livello della ferita chirurgica, si osservava persistenza di raccolta da cui sembrava partire un tragitto rivestito da parete, suggestivo per tragitto fistoloso, che si portava verso il basso e terminava a cul de sac dopo circa 3.5 cm (Figura 6). Il quadro TC non risultava essere di univoca interpretazione, ponendo in diagnosi differenziale una fistola entero-cutanea (in sospetto morbo di Crohn), con una meno probabile stump appendicitis. La ragazza veniva pertanto sottoposta ad endoscopia digestiva superiore (Figura 7) e inferiore (Figura 8), con riscontro di una gastropatia eritematosa antrale con isolati elementi aftoidi e stenosi serrata flogistica del colon destro e dell'ileo terminale, con presenza di verosimile tramite fistoloso. L'esame istologico dei campioni biotici in unione all'aspetto endoscopico risultava suggestivo di morbo di Crohn. Il morbo di Crohn è

Figura 6. TC addome



Figura 7. EGDS

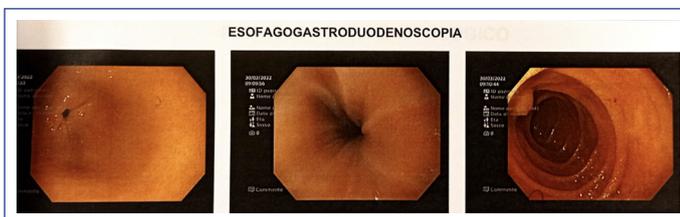


Figura 8. Colonscopia



una malattia infiammatoria cronica intestinale e si manifesta in età pediatrica in circa un terzo dei casi [1]. L'esordio della malattia, come in questo caso clinico, può essere subdolo, con sintomi sistemici (un arresto della crescita), extraintestinali (il più frequente è il coinvolgimento articolare) o ancora può esordire con un quadro di addome acuto (0.5%) ed essere scambiato per un'appendicite acuta, o in alcuni rari casi (come nel nostro) localizzarsi proprio a livello dell'appendice [2,3].

Bibliografia

1. P. Pascolo, M. Bramuzzo, and A. Ventura, "MeB-Pagine Elettroniche Caso contributivo: Morbo di Crohn: 3 casi per 3 sottolineature, 2018. [Online]. Available: https://www.medicoebambino.com/?id=C-CO1805_10.html
2. H. Han, H. Kim, A. Rehman, S. M. Jang, and S. S. Paik, "Appendiceal Crohn's disease clinically presenting as acute appendicitis," *World Journal of Clinical Cases : WJCC*, vol. 2, no. 12, p. 888, Dec. 2014, doi: 10.12998/WJCC.V2.I12.888.
3. J. Bass et al., "Pediatric Crohn disease presenting as appendicitis: differentiating features from typical appendicitis," *Eur J Pediatr Surg*, vol. 22, no. 4, pp. 274–278, 2012, doi: 10.1055/S-0032-1313348.

Per corrispondenza
infantinoclaudia@gmail.com

Cianosi alle labbra: occhio alla metaemoglobina!

Tommaso Zini¹, Sara Crestani¹, Maria Elena Guerzoni², Barbara Maria Bergamini², Giovanni Palazzi², Lorenzo Iughetti²

1. Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Scuola di Specializzazione in Pediatria
2. Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena, Dipartimento Materno-Infantile, Strutture Complesse di Pediatria e Pediatria ad indirizzo oncematologico

Obiettivi

Bambina con cianosi in corso di insufficienza respiratoria acuta e bronchite asmatiforme a trigger virale. Le indagini cliniche e bioumorali hanno permesso di sospettare una metaemoglobinemia ereditaria.

Metodi

XX, anni 7, tunisina; anamnesi remota muta. Condotta in PS per tosse da 3 settimane, inappetenza. All'ingresso: apiretica, normotesa, FC 110 bpm, SpO₂ 88%; vigile, abbattuta, cianosi labiale, distress respiratorio lieve, auscultazione polmonare con ingresso aereo ridotto. RX torace: ispessimento della trama peribroncovascolare. Troponina, ECG, ecocardio-focus nella norma. Esami ematici: indici di flogosi e di emolisi negativi, lattati nella norma. EGA venosa: pH 7.32, pCO₂ 53 mmHg, pO₂ 31 mmHg, BE 1.0 mM, HCO₃⁻ 23.7 mmHg. Eseguita terapia con metilprednisolone e.v., salbutamolo e ipratropio bromuro inalatori e ossigenoterapia. Nonostante il miglioramento del quadro auscultatorio e della dinamica respiratoria, anche con ampie variazioni della FiO₂ (trial 100%), persisteva bassa SpO₂ (pulsossimetria mani e piedi). Al prelievo arterioso: sangue color cioccolato; EGA-POCT: pH 7.37, pCO₂ 40 mmHg, pO₂ 58 mmHg, metaemoglobinemia (MetHb) 20.8% (confermata da laboratorio; Hb 12.7 g/dl). Si escludevano intossicazioni ambientali e alimentari; la madre aveva una storia di cianosi labiale cronica e si documentava MetHb 30.9%, facendo sospettare una forma di metaemoglobinemia ereditaria.

Risultati

Il quadro clinico della bambina è migliorato progressivamente con terapia antiasmatica. Isolato Coronavirus OC43. Non ha lamentato cefalea né dolore toracico, per cui non è stato somministrato blu di metilene. Elettroforesi Hb e G6PDH nella norma. Alla dimissione: SpO₂ media 92%, oscillante; pvO₂ 25.3 mmHg, MetHb 20.8%. In benessere, la bambina presenta cianosi labiale lieve. Genetica per metaemoglobinemie congenite in corso.

Conclusioni

La metaemoglobinemia è una malattia rara associata all'ossidazione dello ione ferro, da ferroso a ferrico. Ciò porta a cambiamenti allosterici delle ferro-globine: aumenta l'affinità per O₂, con ridotto rilascio di O₂ ai tessuti (stato di ipossia da "anemia funzionale"). Può derivare da processi acquisiti (esposizione a sostanze che provocano l'ossidazione dell'eme) o ereditari (**Tabella 2**). Si distinguono le enzimopatie (trasmissione AR), e le malattie HbM (varianti AD dei geni codificanti per α - β - γ -globine). Deve essere sospettata in caso di cianosi e ipossiemia inspiegabili. La percentuale di MetHb correla con la gravità di malattia (**Tabella 3**). La cianosi è determinata dal valore assoluto

Tabella 2. Forme acquisite ed ereditarie di metaemoglobinemia. Per gentile concessione di Iolascon A, et al, Am J Hematol. 2021.

Disease	Transmission	Cyanosis	Anemia	Other symptoms	Gene(s)	MetHb level %	CYB5R activity	Hb electrophoresis/HPLC
Drug exposure	Acquired	Yes	No	-	-	Variable	Normal	Normal
Methemoglobinemia, type I	Autosomal recessive	Yes since birth	No	-	CYB5R3	20-30	Decreased	Normal
Methemoglobinemia, type II	Autosomal recessive	Yes since birth	No	Neurological involvement	CYB5R3	8-40	Decreased	Normal
Methemoglobinemia, type IV	Autosomal recessive	Yes	No	46,XY DSD Ambiguous genitalia	CYB5A	12-19	Normal	Normal
HbM disease	Autosomal dominant	Yes since birth or after HbF/A switching	Yes	-	HBA1, HBA2, HBB, HBG1, HBG2	12-25	Normal	Abnormal
Unstable Hb	Autosomal dominant	Yes	Yes	-	HBA1, HBA2, HBB, HBG1, HBG2	Variable (Stressor induced)	Normal	N or Abnormal

Abbreviation: DSD, disorder of sexual differentiation.

Tabella 3. Segni, sintomi e cause di metaemoglobinemia. Per gentile concessione di Iolascon A, et al, Am J Hematol. 2021.

MetHb level	Signs	Symptoms	Causes
<10%	Low pulse oximeter readings, alteration of the skin color (pale, gray, blue)	Asymptomatic	Acquired
10%-30%	Cyanosis Dark brown blood	Asymptomatic/confusion	Enzymopenic methemoglobinemia, HbM, acquired
30%-50%	Dyspnea, dizziness, syncope	Confusion, chest pain, palpitations, headache, fatigue	Acquired ± hereditary
50%-70%	Tachypnea, metabolic acidosis, dysrhythmias, seizure, delirium, coma	Confusion, chest pain, palpitations, headache, fatigue	Acquired ± hereditary
>70%	Severe hypoxemia, death	-	Acquired ± hereditary

Abbreviations: HbM, M group variants of Hb; MetHb, methemoglobin.

di MetHb >1.5 g/dL. I test molecolari sono il gold standard per la diagnosi di metaemoglobinemia ereditaria. La MetHb interferisce con l'accuratezza della pulsossimetria, per interferenza sull'algoritmo utilizzato per calcolare la SpO₂. Con quantità significative di MetHb, la maggior parte dei pulsossimetri fornisce una lettura di SpO₂ bassa, che non correla bene col livello di ipossiemia. Nei bambini asintomatici o paucisintomatici è raccomandato il dosaggio di MetHb e il solo monitoraggio; eventuale supplementazione di O₂. Il trattamento di prima linea del bambino sintomatico è il blu di metilene; possibile associare acido ascorbico. Di seconda linea exsanguinotrasfusione o ossigenoterapia iperbarica. Occorre escludere il favismo, evitare farmaci e sostanze chimiche (cibi, bevande e acqua di pozzo con nitrati/nitriti) che aumentano i livelli di MetHb, trattare condizioni morbose concomitanti.

Bibliografia

- Iolascon A, Bianchi P, Andolfo I, et al. Recommendations for diagnosis and treatment of methemoglobinemia. Am J Hematol. 2021;96(12):1666-1678
- Iolascon A, Andolfo I, Russo R, et al. Summary of Joint European Hematology Association (EHA) and EuroBloodNet Recommendations

on Diagnosis and Treatment of Methemoglobinemia. Hemasphere. 2021;5(12):e660. Published 2021 Nov 17

Per corrispondenza

tommaso.zini@yahoo.it

Un'addominalgia da non sottovalutare

Veronica Sesenna¹, Roberta Forestiero¹, Pierpacifico Gismondi², Patrizia Bertolini³, Giovanni Casadio⁴, Silvia Iuliano⁵

- UOC Clinica Pediatrica, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ospedale dei Bambini Pietro Barilla, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Parma
- UOSD Week Hospital Pediatrico, Ospedale dei Bambini Pietro Barilla, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Parma
- UOC Pediatria e Oncematologia, Ospedale dei Bambini Pietro Barilla, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Parma
- UOC Chirurgia Pediatrica, Ospedale dei Bambini Pietro Barilla, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Parma
- UOC Gastroenterologia ed endoscopia digestiva, Ospedale dei Bambini Pietro Barilla, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma, Parma

Caso clinico

E.T. femmina, giungeva per la prima volta alla nostra attenzione nel novembre 2020, a 10 anni e 11 mesi, per episodi ricorrenti di dolore addominale in sede periombelicale e in fossa iliaca destra in assenza di altra sintomatologia clinica. Per tale motivo venivano eseguite indagini di I° e II° livello, comprendenti esami ematochimici, esame su urine ed ecografia addome, risultati nella norma, e indagini endoscopiche, quali EGDS e colonscopia con riscontro di gastropatia emorragica ed iperplasia nodulare linfoide dell'ileo terminale per cui si impostava terapia con Inibitore di Pompa Protonica e procinetico (Domperidone). Nel periodo intercorrente, nel sospetto di dolore addominale funzionale, E. effettuava inoltre una visita neuropsichiatrica infantile e intraprendeva un follow-up psicoterapico. Nell'autunno del 2021, per l'intensificarsi degli episodi di addominalgia caratterizzati da risveglio notturno e invalidanti la qualità di vita si effettuava RMN addome, risultata nella norma e si decideva quindi per l'esplorazione addominale in video-laparoscopia con annessa appendicectomia. Alla valutazione istologica, l'appendice mostrava un lume ostruito da coprolita e la presenza di un tumore neuroendocrino ben differenziato confinato alla sottomucosa (Stadio TNM pT1; NET G1 sec WHO; 0.85 mm). In seguito all'intervento E. effettuava approfondimenti laboratoristico-strumentali, quali dosaggio sierico della serotonina, dosaggio urinario dell'acido 5-idrossi-indolacetico, radiografia del torace, ecografia dell'addome e PET con DOTA-TOC, non indicativi di malattia tumorale residua o lesioni metastatiche. E. è asintomatica dall'intervento e attualmente in follow-up clinico-strumentale annuale.

Discussione

Il tumore neuroendocrino (NET) appendicolare è il più frequente tumore gastro-intestinale epiteliale nei bambini [1], con un'incidenza globale di 0.15-0.6 casi/100.000 abitanti/anno, indipendentemente dall'età [2]. La clinica è spesso silente, raramente i pazienti manifestano sintomi neuroendocrini (diarrea, flushing, ipertensione ecc.), per cui la diagnosi è spesso occasionale in seguito ad interventi di appendicectomia, eseguiti per quadri di appendicite acuta, 3-5 casi/1.000 appendicectomie [1-2]. La valutazione iniziale in caso di NET prevede l'esecuzione di esami bioumorali, comprensivi del dosaggio di serotonina, urinari, con il dosaggio dell'acido 5-idrossi-indolacetico e strumentali, quali ecografia addominale, radiografia del torace ed esecuzione di scintigrafia con ocreotide marcato, eventualmente integrati con TC/RMN addome [3]. Il trattamento spesso si limita alla sola appendicectomia, con necessità di ulteriore revisione chirurgica in caso, ad esempio, di tumori di diametro > 2 cm, segni di invasività locale o asportazione incompleta. Il follow-up è lungo e di natura clinico-laboratorio-strumentale, dato il rischio di comparsa di metastasi a distanza di anni [3].

Bibliografia

1. Wu H, Chintagumpala M, Hicks J et al. Neuroendocrine Tumor of the Appendix in Children. *J Pediatr Hematol Oncol.* 2017 Mar;39(2):97-102.
2. Pape UF, Niederle B, Costa F et al. ENETS Consensus Guidelines for Neuroendocrine Neoplasms of the Appendix (Excluding Goblet Cell Carcinomas). *Neuroendocrinology.* 2016;103(2):144-52.
3. Comitato Strategico e di Studio sui tumori rari dell'AIEOP; gruppo di lavoro TREP. I tumori rari in età pediatrica.

Per corrispondenza

veronica.sesenna@gmail.com

Cellulite orbitaria o rhabdomyosarcoma? Questo è il dilemma!

Chiara Del Bono¹; Chiara Ghizzi²; Anna Maria Baietti³; Francesca Lombardi

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria – Alma Mater Studiorum, Università di Bologna, Italia
2. Ospedale Maggiore Carlo Alberto Pizzardi, Dipartimento Materno Infantile, AUSL Bologna, Italia
3. Direttore Dipartimento Chirurgico, Chirurgia Maxillo-facciale e Odontoiatria, AUSL Bologna, Italia

Introduzione

In età pediatrica, la tumefazione palpebrale associata talora a proptosi e accompagnata da segni di flogosi è comunemente causata da cellulite orbitaria [1]; tuttavia, questo quadro clinico entra in diagnosi differenziale con il rhabdomyosarcoma orbitario (RMS) e, specularmente, la cellulite orbitaria può essere difficilmente distinguibile da un RMS su un piano clinico e radiologico [2]. Proponiamo un caso di RMS orbitario in una bambina di 2 anni presentatasi con tumefazione perioculare e storia di pregressa congiuntivite purulenta, inizialmente trattata come cellulite orbitaria.

Caso clinico

Diana, 2 anni, da inizio gennaio presenta congiuntivite purulenta dell'occhio destro che viene trattata con antibiotico e steroide topico, con scarso beneficio. Dopo un mese, per persistenza della sintomatologia e comparsa di tumefazione palpebrale da circa 2 settimane, la piccola viene inviata presso il nostro Pronto Soccorso Pediatrico. All'esame obiettivo riscontro di congiuntivite essudativa destra, ptosi palpebrale e tumefazione nodulare dell'angolo orbitale superonasale destro nel contesto di diffuso edema palpebrale omolaterale. Inoltre, alla visita si riscontrano linfadenopatie sottomandibolari centimetriche, non segni di interessamento meningeo né febbre a domicilio. Diana viene dunque ricoverata per avviare terapia antibiotica e corticosteroidica per via endovenosa, nel sospetto di cellulite orbitaria. Tuttavia, in considerazione della natura nodulare della tumefazione e del riscontro alla valutazione oculistica di deficit della motilità oculare, ipoexotropia, ed esoftalmo, viene eseguita RM orbita ed encefalo che mostra: "in corrispondenza dell'angolo interno dell'orbita destra formazione espansiva con effetto massa sul muscolo retto mediale e sul bulbo oculare; ipointensa in T1, isoipointensa in T2 e ristretta nello studio di diffusione. Modesta impregnazione contrastografica con rinforzo parietale" (Figura 9). Al fine di inquadrare la natura della neoformazione, viene eseguito prelievo biptico con riscontro di "aspetto morfologico ed assetto immunostochimico riferibili a lipofibromatosi". Conseguentemente, seppur in presenza di dato istologico di benignità, viene effettuata exeresi chirurgica, in considerazione dell'effetto massa sul bulbo oculare. L'esame biptico su pezzo operatorio, analizzato da un Anatomo Patologo esperto, mostra quindi una "neoformazione maligna indifferenziata a cellule rotonde, ad alto

grado e alto indice mitotico", successivamente meglio caratterizzata come rhabdomyosarcoma alveolare, PAX3-FOXO1 positivo, staging post-operatorio IRS II (stratificazione del rischio secondo EpSSG: alto rischio, sottogruppo G). La paziente viene, dunque, inviata presso un centro di Oncoematologia pediatrica per avviare terapia secondo protocollo EpSSG RMS 2005. Ad oggi la piccola è in remissione e a giugno 2022 ha terminato la terapia di mantenimento.

Discussione

Il RMS è la più frequente neoplasia orbitaria e costituisce il 4% di tutte le masse orbitarie [1]. La maggior parte dei RMS insorge in maniera sporadica, ma è nota un'associazione con la neurofibromatosi di tipo 1, la sindrome di Li-Fraumeni e la sindrome di Beckwith-Wiedemann. In considerazione di tale dato e del riscontro di macrosomia nella nostra paziente, è stata eseguita valutazione auxologica che ha escluso quadri sindromici. Da un punto di vista molecolare il RMS è caratterizzato da alterazioni del pathway differenziativo e replicativo FGFR4/RAS/ PIK3CA delle cellule muscolari; le traslocazioni più frequenti sono tra PAX3 o PAX7 con FOXO1, che consentono di riconoscere le classi fusion positive, caratterizzate da peggior prognosi [3]. L'aspetto radiologico del rhabdomyosarcoma alveolare è solitamente poco caratteristico e molto eterogeneo, come nel caso clinico in oggetto. Altre neoplasie che entrano in diagnosi differenziale in pazienti con quadro clinico sospetto per cellulite orbitaria sono retinoblastoma, glioma del nervo ottico, leucemia acuta mieloide (sarcoma granulocitico) e neuroblastoma orbitario [4]; tale sospetto incrementa nel caso di mancata risposta a terapia corticosteroidea e antibiotica [2].

Conclusioni

Il caso di Diana è esemplificativo della difficoltà nel differenziare la cellulite orbitaria da un rhabdomyosarcoma sulla base dei soli dati clinici e radiologici. Un'anamnesi approfondita, un esame obiettivo esaustivo e la rivalutazione clinica sono gli strumenti principali per intercettare quelle patologie orbitarie non responsive a terapia antibiotica e steroidea al fine indirizzarle ad ulteriori approfondimenti radiologici e biotici, nel sospetto di neoplasia.

Bibliografia

1. Dai XZ, Wang LY, Shan Y et al. Clinicopathological analysis of 719 pediatric and adolescents' ocular tumors and tumor like lesions: A retrospective study from 2000 to 2018 in China. *Int J Ophthalmol* 2020;13:1961-17.
2. Amir SP, Kamaruddin MI, Akib MNR, et al. Orbital cellulitis clinically mimicking rhabdomyosarcoma. *Int Med Case Rep J* 2019;12:285-9.
3. Yohe ME, Heske CM, Stewart E, et al. Insights into pediatric rhabdomyosarcoma research: challenges and goals. *Pediatr Blood Cancer* 2019;66(10):1-10.
4. Joshi RS, Surwade T, Rasal A. Rhabdomyosarcoma masquerading as orbital cellulitis. *Indian J Ophthalmol*. 2022 Jul;70(7):2739-2741.

Per corrispondenza

chiara.delbono@studio.unibo.it