Gennaio 2010 http://www.medicoebambino.com/?id=CL1001_10.html

MEDICO E BAMBINO
PAGINE ELETTRONICHE

Una gambina più grossa

MARIA GIUSEPPA SCALA[1], MARINA MAYER[2]
[1]Medico-chirurgo, [2]Pediatra di Famiglia, Napoli
Indirizzo per corrispondenza: mayer.marina@libero.it

A child's larger leg

Caso clinico
Considerazioni
Insegnamenti
Immagine

Key words
Isolated hemihyperplasia, Lower limb disporprotion, Cancer risk, Follow up

Summary
The Authors describe a case of isolated hemihyperplasia (HHI) diagnosed on a three-month-old female child. During a visit at our pediatric surgery disproportion of the limbs was noticed, so the child was sent to genetic counselling. HHI diagnosis, as a result of an increased cancer risk, requires a regular follow-up until end of development.

RIASSUNTO
Descriviamo un caso di **emiiperplasia isolata** (EII) diagnosticata ad una bambina di tre mesi. Ad una visita di controllo presso il nostro ambulatorio pediatrico abbiamo evidenziato la sproporzione degli arti e abbiamo inviato la piccola a effettuare una consulenza genetica. La diagnosi di EII, a causa di un incrementato rischio oncologico, richiede un follow-up periodico sino a sviluppo ultimato.

CASO CLINICO

G. è una bella bimba di 4 mesi. Giunge al nostro ambulatorio per una visita di controllo e la mamma ci fa notare che la bimba ha una gambina più grossa dell'altra (Figura 1). La piccola è nata a termine da gravidanza normodecorsa e di peso adeguato all'età gestazionale (3,25 Kg); è allattata al seno, cresce regolarmente e all'eco anche, effettuata per screening, è stato rilevato un ritardo della maturazione coxofemorale a dx.
Durante la visita di controllo i suoi dati antropometrici risultano nella norma: peso 5,480 Kg (25°-50°), altezza 57,3 cm (10°), circonferenza cranica 41cm (50-75°).
All'esame obiettivo è evidente la lieve sproporzione tra gli arti inferiori con asimmetria delle pliche cutanee confermata da un'accurata misurazione (circonferenza coscia sinistra: 16,5 cm vs destra: 16 cm; circonferenza gamba sinistra: 16,5 cm vs destra: 16 cm; piede sinistro: 11 cm vs destro: 10,5 cm). Oltre all'emi-iperplasia della gamba sinistra, la bimba non presenta altri dati obiettivi patologici (dismorfismi, visceromegalia, lesioni cutanee quali angiomi o nevi).

CONSIDERAZIONI CLINICHE, EVIDENZE ED ASPETTI DI GESTIONE

L'emi-iperplasia può essere:

- congenita isolata (HHI iperplasia congenita isolata);

- parte di una sindrome da eccessiva crescita (SEC);
- secondaria a linfedema cronico, malformazioni linfangiomatose.

A questo punto facciamo praticare alla piccola paziente delle **indagini strumentali**:

- Eco addome e reni (per escludere la presenza di visceromegalia, nefrocalcinosi o malformazioni renali presenti nella S. di Beckwith-Wiedemann, SBW);
- Eco-color-doppler arti inferiori (per la possibilità che l'iperplasia fosse secondaria a linfedema).

Escluse le cause secondarie di ipertrofia dell'arto inviamo la bimba ad effettuare una **consulenza genetica**. La motivazione è dovuta al fatto che nell'emi-iperplasia, sia isolata che associata ad un quadro sindromico di eccessiva crescita, il **rischio tumorale** è notevolmente aumentato, soprattutto nei primi anni di vita. Per tale motivo la diagnosi aiuta nel programmare il follow-up a cui deve essere sottoposta la piccola paziente. La consulenza genetica esclude che la piccola sia affetta da una SEC.

La bambina presenta un criterio maggiore (l'emi-ipertrofia) per porre diagnosi di SBW ma i dati anamnestici, obiettivi e strumentali escludono la presenza di altri dati che permettano di avvalorare tale ipotesi. Stesso discorso per le altre SEC quali: s. di Klippel-Trenaunay-Weber, s. di Sotos, s. di Proteus etc.
Viene dunque posta la diagnosi di Emi-iperplasia isolata semplice[1].

Tale patologia ha un'incidenza di 1/86.000 nati, è caratterizzata da asimmetria somatica, che può riguardare una o più parti del corpo, solitamente visibile alla nascita e che tende ad accentuarsi durante l'adolescenza, e da un aumentato rischio tumorale (5,9 volte più frequente rispetto ai non affetti)[2].

I **tumori** più frequentemente **associati** a questa condizione, perlopiù di origine embrionale, sono, in ordine di frequenza:

- Tumore di Wilms;
- Epatoblastoma;
- Carcinoma del surrene;
- Neuroblastoma;
- Feocromocitoma;
- Sarcomi indifferenziati.

Si è trovato un consenso tra epidemiologi e genetisti: si sa che la fascia d'età a rischio sono i primi **tre anni**. Tuttavia, è opportuno eseguire indagini più frequenti fino agli 8 anni e continuare con controlli distanziati fino all'adolescenza. Così **fino a 8 anni** è opportuno eseguire periodicamente:

- un attento esame obiettivo semestrale (con particolare attenzione all'addome e ai dati antropometrici);
- un esame delle urine per riscontrare la presenza di marker (l'acido vanilmandelico e l'acido omovanilico per il neuroblastoma e l'alfafetoproteina per l'epatoblastoma) da effettuare ogni sei mesi;
- eco addome e rene (da praticare ogni tre mesi).

In seguito i controlli possono essere diradati ma i pazienti vanno, comunque, tenuti sotto osservazione clinica fino a sviluppo ultimato. In particolare nel caso specifico della nostra piccola paziente, che presenta emipertrofia a carico di un arto inferiore, durante la crescita va valutata la sproporzione longitudinale degli arti che tende ad accentuarsi con l'età.

COSA CI HA INSEGNATO IL CASO

Questo caso ci ha insegnato che:

- le malattie rare non sono poi così rare: le malattie genetiche sono rare se prese singolarmente ma, nel loro insieme, hanno un grosso impatto sulla casistica pediatrica. Inoltre con l'avanzare della ricerca il loro numero è destinato ad aumentare nel tempo. Basti pensare che negli anni 60, quando nacque l'OMIM (Online-Mendelian-Inheritance-

in-Man) conteneva meno di 2000 entries, ma grazie ai notevoli progressi effettuati nella genetica medica tale numero è lievitato esponenzialmente fino alle 20.176 entità nosologiche attuali.

- Il ruolo di filtro diagnostico del pediatra di famiglia: dinnanzi a patologie rare o di recente classificazione nosologica il pediatra deve essere in grado formulare un corretto sospetto diagnostico, effettuare indagini diagnostiche di primo livello ed inviare il paziente al Centro di Riferimento.

Figura.1. Evidenza della emiiperplasia della gamba sx

Bibliografia

1. OMIM 235000 HEMIHYPERPLASIA, ISOLATED; IH. HEMI-3 SYNDROME, INCLUDED. Gene map locus 11p15.
2. Hoyme HE, Seaver LH, Jones KL, Procopio F, Crooks W, Feingold M. Isolated hemihyperplasia (hemihypertrophy): report of a prospective multicenter study of the incidence of neoplasia and review. Am J Med Genet 1998;79: 274–8.

Vuoi citare questo contributo?
M.G. Scala, M. Mayer. UNA GAMBINA PIù GROSSA. *Medico e Bambino pagine elettroniche* 2010; 13(1)
http://www.medicoebambino.com/?id=CL1001_10.html