

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Luglio 2020

numero 26

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

QUANDO LO SCARSO ACCRESCIMENTO È (ANCHE) UNA QUESTIONE DI CUORE

Maria Rosaria Arienzo, Francesca Angrisani

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università della Campania "Luigi Vanvitelli", Napoli

Indirizzo per corrispondenza: mariarosaria.arienzo91@gmail.com

Una lattante di 2 mesi giunge nel nostro reparto di Pediatria Generale per scarso accrescimento.

L'anamnesi è muta, eccetto che per polidramnios e diabete gestazionale. All'età di un mese, dopo aver iniziato ad assumere latte formulato, per la comparsa di vomito a getto praticava ricovero nel sospetto di allergia alle proteine del latte vaccino.

Le indagini effettuate risultavano negative, eccetto che per un reperto all'ecografia cerebrale di asimmetria dei ventricoli laterali, iperecogenicità talamo-caudale sinistra.

Alla dimissione, pertanto, si consigliava di introdurre latte idrolisato e si programmava follow-up.

Per il persistere delle difficoltà nell'alimentazione e del conseguente scarso accrescimento (peso e lunghezza < 3° pc), si ricoverava presso la nostra struttura. L'esame clinico generale risultava nella norma, salvo che per la presenza di note dismorfiche al volto (ipertelorismo, impianto auricolare basso), candidosi orale e un ciuffetto di peli in regione lombo-sacrale. Nel corso della degenza, gli episodi di vomito si verificano quotidianamente con succes-

siva comparsa di febbre e disidratazione, per cui la piccola viene posta in terapia infusionale. Gli esami ematochimici di *routine* non mostrano alterazioni patologiche, tranne che per il reperto di anemia normocromica normocitica. Viene eseguita, inoltre, una valutazione cardiologica con ecocardiogramma che evidenzia "valvola polmonare displastica, realizzante una lieve stenosi valvolare (grad. max < 30 mmHg)".

In considerazione del quadro clinico-anamnestico e strumentale, viene eseguita indagine genetica, che evidenzia mutazione missenso del gene PTPN11, responsabile della **sindrome di Noonan**.

Una precoce difficoltà nell'alimentazione associata a dismorfismi facciali e cardiopatie congenite è suggestiva di una condizione genetica sottostante. Il ruolo della clinica e dell'anamnesi, in questo caso, è centrale. Dinanzi a un piccolo paziente che "non cresce", quindi, ricordiamo sempre di valutare i reperti obiettivi, laboratoristici e strumentali come elementi di unico grande *puzzle*.