

Ricerca



SCREENING PER LA DISPLASIA EVOLUTIVA DELL'ANCA Impatto sull'outcome diagnostico e terapeutico su una popolazione di 6152 bambini

E. Mazzoleni, F. Braga, R. Pelizzari
 UO di Pediatria, Azienda Ospedaliera "Mellino Mellini", Chiari (BS)
 Indirizzo per corrispondenza: dhpmedchiari@libero.it

DEVELOPMENTAL DYSPLASIA OF THE HIP: RESULTS FROM A POPULATION-BASED SCREENING

Key words Developmental Dysplasia of the Hip, Population-based screening

Summary Developmental Dysplasia of the Hip (DDH) is the most important congenital deformity with regard to its incidence, functional and aesthetic consequences and treatment difficulties. The objective of our study was to evaluate a population-based screening programme for DDH. Overall, 6152 children aged 1 to 92 days were enrolled in the programme. The screening consisted of completing a form to detect relevant history and clinical risk factors for DDH in all newborns. In those newborns with signs of DDH at physical examination, hip ultrasounds were performed within 60 days if risk factors were detected, and within 3 months in the absence of risk factors. A total of 51 DDH were detected and followed-up to verify their clinical evolution. Our study showed a beneficial association between the proposed DDH screening programme and successful DDH treatment.

Introduzione - Lo screening della displasia evolutiva dell'anca (DDH), clinico e/o ecografico, nei nuovi nati è diventato procedura comune. Il razionale di questo screening si fonda sulla osservazione che esiste un periodo preclinico in cui la diagnosi è possibile e che un appropriato intervento terapeutico precoce possa cambiare positivamente la storia naturale. L'obiettivo del presente lavoro è stato quello di valutare l'utilità di uno screening di popolazione per la DDH, condotto dall'UO di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Chiari, ai fini della diagnosi precoce e della terapia.

Materiali e metodi - Nel periodo gennaio 2000-dicembre 2005 hanno partecipato al programma di screening 6152 bambini (81,4% dei nati), di cui 3027 femmine (49%). L'età dei bambini esaminati è compresa tra 1 e 92 giorni.

Per tutti i neonati è stata compilata una scheda di rilevazione anamnestico-clinica alla nascita: l'esame obiettivo ha considerato i segni di Ortolani-Barlow, la limitata abduzione e l'asimmetria delle pieghe glutee e delle cosce. Sono stati rilevati i seguenti fattori di rischio per la DDH: familiarità, presentazione podalica, oligodramnios, malformazioni scheletriche degli arti inferiori, peso elevato (> 97° percentile per l'età gestazionale). Al fine di anticipare la diagnosi si è stabilito di eseguire l'esame ecografico subito nei neonati con obiettività patologica, entro i 60 gg in quelli con fattori di rischio positivi, entro i 90 gg nei rimanenti.

Sono state adottate la metodica e la classificazione di Graf e sono state considerate patologiche le anche tipo 2A-, 2B, 2C, 2D, 3A, 3B, 4. È stata praticata manovra da stress nei casi in cui vi era discordanza tra esame obiettivo e quadro ecografico e nei tipi 2A-

2B, 2C, 2D. Sono stati controllati mediante esame ecografico a 3 mesi i bambini con anca di tipo 2A (2A+, 2A-). Abbiamo inviato all'ambulatorio di Ortopedia pediatrica i bambini con tipo di displasia tipo 2B, 2C, 2D, 3A, 3B, 4. È stata verificata l'evoluzione delle DDH trattate, con un follow-up compreso tra 3 mesi e 5 anni dalla fine del trattamento.

Risultati - Venti neonati presentavano esame obiettivo positivo alla nascita (5 segni di Ortolani-Barlow, 8 asimmetrie delle pliche, 7 ridotta abduzione dell'anca) e sono stati sottoposti a esame ecografico entro 5 giorni; 598 bambini presentavano 1 o più fattori di rischio e sono stati sottoposti a ecografia entro 2 mesi; i restanti 5534, senza indicazioni clinico-anamnestiche, entro 92 gg. Sono state diagnosticate 51 DDH (45 femmine): 30 displasie lievi (0,49%), 16 displasie intermedie (0,26%) e 5 displasie gravi (0,08%). Nei bambini con DDH l'esame obiettivo patologico è stato rilevato in 6 casi (11,7%), familiarità in 14 casi (27,4%), presentazione podalica in 10 casi (19,6%), peso elevato in 4 casi (7,8%), nessuna indicazione clinico-anamnestica in 30 casi (58,8%).

Dei 27 bambini **2A-**, 10 con familiarità, 6 con presentazione podalica, 2 con elevato peso alla nascita sono stati diagnosticati entro 60 gg. Dei 3 bambini **2B** nessuno presentava fattori di rischio ed E.O. patologico (diagnosi a 92 gg). Dei 12 bambini con anca critica **2C** solo 1 aveva E.O. positivo, 6 presentavano fattori di rischio ed E.O. negativo; 7 non presentavano alcun fattore clinico anamnestico positivo (diagnosi tra il 2° e il 3° mese). Dei 4 bambini con anca **2D**, 3 avevano E.O. positivo alla nascita + familiarità e presentazione podalica e sono stati diagnosticati entro 5 gg, 1 non presentava E.O. patologico né fattori di rischio ed è stato diagnosticato a 81 gg. Dei 3 bambini con anca decentrata **3A-3B**, 1 si presentava podalico (diagnosi a 60 gg); 2 non presentavano né E.O. patologico alla nascita né fattori di rischio e quindi sono stati diagnosticati solo a 68 e 77 gg. Dei 2 bambini con anca **tipo 4**, 1 presentava familiarità, ma entrambi avevano E.O. positivo alla nascita e sono stati diagnosticati subito. Secondo le indicazioni di Graf tutti i bambini con anca tipo 2A+ (146, pari al 2,4%) sono stati controllati mediante esame ecografico al 3° mese e in tutti il quadro si è normalizzato. Dei 27 bambini con anca tipo 2A-, 3 casi borderline sono stati trattati con divaricatore per 1-2 mesi; al controllo, dopo il 3° mese, 26 presentavano anca matura, 1 è diventata 2B.

I 24 (+1) bambini con anca tipo 2B, 2C, 2D, 3, 4 sono stati inviati all'ortopedico del Centro di riferimento. Abbiamo verificato l'evoluzione della DDH in 21 di questi bambini (4 non sono reperibili): nessuno ha presentato complicanze durante e dopo il trattamento e la DDH è evoluta favorevolmente in tutti i casi.

Discussione - Da diversi anni, in molti Paesi, vengono condotti screening per la DDH. Si è molto discusso sui test diagnostici da utilizzare, sui tempi in cui lo screening deve essere effettuato, sull'opportunità di eseguire l'esame a tutta la popolazione o soltanto a bambini con fattori di rischio per DDH. Recenti revisioni sistematiche hanno messo in discussione la stessa validità dello screening, giungendo a conclusioni controverse e sicuramente non definitive: l'alta percentuale di risoluzione spontanea delle DDH individuate con l'esame clinico o con l'esame ecografico (>80%) ha creato incertezza su quale sia l'approccio più appropriato per i neonati positivi allo screening. Lo screening ecografico rispetto a

quello clinico individua un maggior numero di DDH e per questo comporta il rischio di trattamenti inutili, se non dannosi. Non conoscendo la storia naturale della malattia, non si sa quali siano le DDH che necessitano effettivamente di trattamento; risulta inoltre che i trattamenti, chirurgici e non, comportano un alto rischio di necrosi asettica della testa del femore. Per tutti questi motivi i benefici dello screening per la DDH non sono chiari.

I dati del nostro studio indicano una incidenza di DDH dello 0,34% se si considerano le forme intermedie e gravi (dal tipo 2C al 4), dello 0,08% se si considerano solo le lussazioni franche (tipo 3 e 4). La variabilità di incidenza, secondo i gradi di displasia considerati, può giustificare le discordanze talora cospicue emergenti dalla letteratura.

I nostri dati confermano che nella maggior parte dei casi di DDH non sono evidenti fattori di rischio. L'esame clinico anormale alla nascita non ha avuto corrispettivo patologico ecografico in 14 casi, pari al 70%; ha mostrato inefficacia nella individuazione di 42 casi

di displasie lievi e intermedie. Se a questi 42 casi si aggiungono anche i tre con DDH tipo 3 riferiti clinicamente negativi, la percentuale di mancata diagnosi con il solo esame obiettivo risulta dell'88% delle DDH. Lo screening mirava soprattutto alla individuazione precoce della DDH al fine di instaurare, se necessario, una tempestiva terapia. Dalla valutazione dei risultati emerge invece una relativa latenza diagnostica in 13 casi. Il ritardo è da imputare al fatto che l'esame ecografico era previsto tra il 2° e 3° mese nei casi con anamnesi ed E.O. negativi.

In conclusione, dalla nostra esperienza risulta che il test clinico, da solo, non è sufficiente alla diagnosi e deve essere utilizzato in modo complementare all'esame ecografico. Riteniamo inutili i controlli ecografici delle anche tipo 2A+. In accordo con la letteratura più recente sosteniamo la necessità di ulteriori studi sulla naturale evoluzione della DDH e sugli esiti dei trattamenti in uso, al fine di definire con maggior sicurezza se, quando e come sia effettivamente necessario intervenire sulla DDH.

Caso contributivo



UN CASO DI ZOPPIA

C. Galletto¹, N. Bertorello¹, E. Barisone¹, R. Mazzone², A. Andreacchio³
¹Divisione di Pediatria Oncologica, ²Dipartimento di Patologia Clinica,
³Divisione di Ortopedia, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino
Indirizzo per corrispondenza: chiara_galletto@libero.it

A CASE OF LIMB PAIN WITH A LIMP

Key words Articular pain, Limp, Acute Lymphoblastic Leukaemia

Summary In childhood and adolescence articular pains are frequent and in most of the cases they disappear rapidly and spontaneously. In a few patients the cause of the symptoms is an organic and/or a systemic pathology that require accurate examination and specific treatment. We report a case of a 5-year-old child suffering from limb pain associated with limp. An emocromocitometric analysis was carried out since, subsequently, the pain increased and an intermittent fever appeared. A modest piastrinopenia and a relative neutropenia led us to formulate the hypothesis of an oncoematologic pathology. A peripheral blood smear was performed and it revealed the presence of lymphoid blasts. The diagnosis of Acute Lymphoblastic Leukaemia was then confirmed by bone marrow specimen.

Caso clinico - E, di anni 5, a circa un mese di distanza da un episodio di flogosi delle alte vie aeree, è stato condotto al DEA del nostro Ospedale per la comparsa di dolore all'arto superiore e inferiore di destra, associato a zoppia; all'esame obiettivo (E.O.) non sono stati riscontrati alcuna limitazione funzionale né altri dati patologici. L'emocromo ha evidenziato: GB 14.270/mmc (N 4970), Hb 12,9 g/dl, PLT 101.000/mmc. Gli indici di flogosi valutati sono stati: VES 59 mm/h, PCR 13,9 mg/l (vn 0,1-10). La radiografia dell'anca e dell'arto inferiore dx non hanno rilevato segni di lesioni ossee né articolari. Sulla base della sintomatologia, è stata pertanto posta diagnosi presuntiva di *sinovite reattiva dell'anca*, e il paziente è stato dimesso con indicazione a riposo e terapia con FANS. Dopo 10 giorni, per la comparsa di lieve ipertermia ad andamento remittente, per il progressivo aumento (intensità e sedi) dei dolori osteo-articolari preesistenti e per l'insorgenza di dolore

alla caviglia sinistra, il bambino viene portato nuovamente al DEA. All'E.O. si evidenzia micropoliadenia sotto-angolo-mandibolare bilaterale e in sede ascellare. Nonostante il valore normale della conta leucocitaria, valutando la neutropenia relativa e la modesta anemia e la piastrinopenia (con decremento dei valori rispetto al controllo precedente) e il peggioramento del quadro clinico osteoarticolare, è stato eseguito uno striscio di sangue periferico che ha evidenziato la presenza di *blasti linfoidi* in una quota pari al 35%. È stato eseguito, quindi, un agoaspirato midollare, che ha permesso di porre diagnosi di Leucemia Linfoblastica Acuta (LLA), immunofenotipo Common (blasti 90%), per cui è stato iniziato il trattamento secondo il protocollo AIEOP LLA 2000. L'Rx dello scheletro ha evidenziato la presenza di bande chiare metafisarie più evidenti a livello femorale con rimaneggiamento osseo di tipo litico in corrispondenza del III prossimale della tibia di dx e del radio di sx in sede metafisaria. Tale reperto è dovuto alla localizzazione ossea da parte del processo sistemico, responsabile della comparsa della sintomatologia dolorosa. Quest'ultima è diminuita significativamente solo dopo alcune settimane dall'inizio del protocollo chemioterapico, contestualmente alla progressiva diminuzione del numero dei blasti nel sangue periferico e nel midollo osseo, rendendo possibile una lenta e graduale ripresa della deambulazione.

Discussione - Il dolore osteo-articolare si presenta in circa il 15% dei bambini in età scolare, e nella metà dei casi è dovuto a patologie organiche (infiammatorie, traumatiche o tumorali). Nella diagnosi differenziale, oltre a definire la componente prevalentemente articolare o ossea del dolore, è necessario valutare il numero di articolazioni coinvolte e individuare segni obiettivi di apparato e/o sistemici eventualmente associati. Il dolore osteo-articolare è un sintomo comune nella LLA, essendo presente nel 40% dei casi all'esordio; può essere diffuso a più segmenti ossei, ma anche monolocale, intenso (tipicamente vertebrale), profondo, continuo, oppure può esprimersi come artralgia o artrite monoarticolare; nel bambino più piccolo sono comuni zoppia e rifiuto alla deambulazione. Tali sintomi e segni sono spesso associati ad astenia, febbre, anoressia e calo ponderale. Rispetto ai pazienti con LLA che si presentano all'esordio senza dolore osseo, i valori ematologici possono essere normali o moderatamente alterati. In particolare, l'associazione di dolore notturno, la leucopenia (GB < 4000) e le piastrine leggermente ridotte (150-200.000) sono un fattore predittivo di malignità (sensibilità del 100% e specificità dell'85%).

Le **pagine verdi** riportano in breve le ricerche e i casi clinici che compaiono per esteso sulle **pagine elettroniche** della rivista (accesso libero al seguente indirizzo www.medicoebambino.com). Il sommario delle pagine elettroniche è riportato a pag. 5.

Il numero elettronico della rivista di questo mese riporta argomenti di estremo interesse per il pediatra di famiglia e ospedaliero. In particolare segnaliamo le evidenze sulla inefficacia della umidificazione nel croup ("**Occhio all'evidenza**"); l'uso degli antibiotici e l'antibiotico resistenza ("**Appunti di terapia**"); il problema, difficile da riconoscere e gestire, della sindrome della stanchezza cronica ("**Pediatria per l'Ospedale**"); un argomento di frontiera, sui rischi del trattamento con bifosfonati per l'osteoporosi ("**Il Punto su...**").

Continua nella rubrica "**Presentazioni**" (*Power Point*) l'approfondimento su alcune tematiche riguardanti il dolore nel bambino (patologia somatoforme e da inganno).