

Queste pagine rappresentano la finestra su "Medico e Bambino" cartaceo dei contributi originali delle pagine elettroniche. I testi in estenso sono pubblicati on line.

## È GIUSTIFICATO UN DIVERSO APPROCCIO TERAPEUTICO NEL TRATTAMENTO DELL'ATROFIA MUSCOLARE SPINALE DI TIPO 1?

Insegnamenti da un caso clinico

C. Geraci<sup>1</sup>, G. Paloni<sup>1</sup>, A. Saccari<sup>1</sup>, L. Badina<sup>1</sup>, E. Barbi<sup>1</sup>, E. Catarruzzi<sup>2</sup>, R. Sartori<sup>3</sup>, G. Ottonello<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Clinica Pediatrica, <sup>2</sup>UO di Radiologia, <sup>3</sup>UO di Fisioterapia, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste; <sup>4</sup>UO di Anestesia e Rianimazione, Istituto "G. Gaslini", Genova

Indirizzo per corrispondenza: lau.bad@gmail.com

### COULD A DIFFERENT APPROACH TO RESPIRATORY COMPLICATIONS IN TYPE 1 SPINAL MUSCULAR ATROPHY BE JUSTIFIED?

Learning by a clinical case

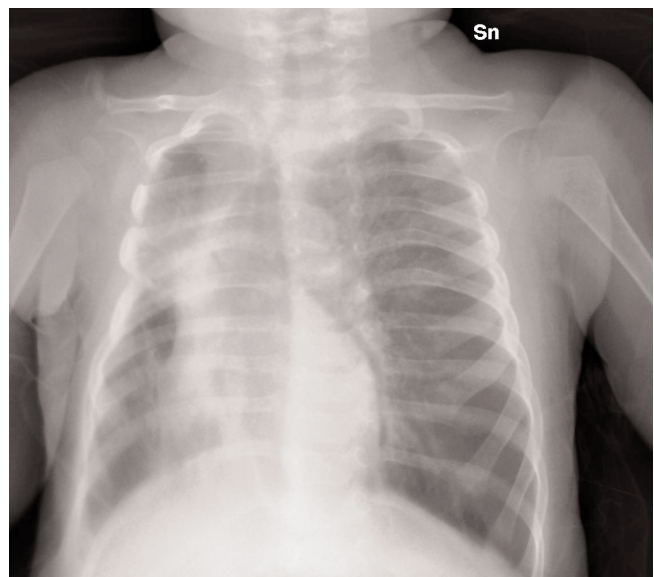
**Key words** Spinal muscular atrophy, Atelectasis, Boussignac CPAP valve, Mechanical in-exsufflator, Non-invasive ventilation

**Summary** Children affected by spinal muscular atrophy (SMA) can develop serious respiratory complications including atelectasis, pneumonia, small airway obstruction and acidosis, principally because of impaired cough secondary to weakness of chest wall. Ineffective airway clearance can be exacerbated by acute respiratory illnesses, when secretion production increases and respiratory muscle function acutely deteriorates. In the past the only chance to prolong survival for children with SMA intubated for acute respiratory failure was often tracheotomy and long-term mechanical ventilation. Most physicians discourage endotracheal intubation and tracheotomy, assuming that the prognosis for survival would not be greatly improved and the quality of life is too poor to justify such an invasive intervention. Recent reports highlight that tracheotomy for most SMA 1 children could be delayed by the praecox use of non-invasive ventilation (NIV) and mechanical in-exsufflator (MI-E), thus increasing their quality of life. We report a case of a SMA 1 infant presenting migrating atelectasis who was successfully treated by using Boussignac CPAP valve, MI-E and NIV.

**Caso clinico** - Un lattante di 6 mesi, affetto da atrofia muscolare spinale di tipo 1 (SMA 1), viene ricoverato per un episodio di broncopolmonite. È febbrile, polipnoico, dispnoico con moderata desaturazione arteriosa di ossigeno (91%), ma reattivo e con tempo di ricircolo capillare nella norma. Il fabbisogno di ossigeno è di 3 litri/minuto. Al torace si apprezzano rumori trasmessi dalle alte vie aeree, associati a ronchi, rantoli umidi ed espirio prolungato. La radiografia del torace evidenzia una atelettasia dx con spostamento del polmone controlaterale (Figura). Le condizioni peggiorano nonostante la terapia medica (ceftriaxone e steroide ev, DNAsi inalatoria); si decide di eseguire una broncoscopia, durante la quale viene aspirato materiale mucoso chiaro e acellulato, con successivo lieve miglioramento clinico e radiologico. Nell'ipotesi di una polmonite ab ingestis viene sospesa l'alimentazione e avviata nutrizione parenterale totale. Dopo 48 ore di apparente benessere, le condizioni del bambino peggiorano nuovamente con ricomparsa di severa dispnea e di un quadro radiografico sostanzial-

mente sovrapponibile a quello d'ingresso; il piccolo viene sottoposto a una seconda broncoscopia con broncoaspirazione. Il miglioramento è ancora solo parziale. Dopo alcuni giorni la radiografia evidenzia una nuova opacità al campo polmonare superiore di sx associata a broncogramma aereo in sede retrocardiaca sx con lieve deviazione mediastinica. Per fronteggiare il quadro di atelettasie ricorrenti, verosimilmente generate dalla formazione di tappi di muco endobronchiali, associate a severa compromissione della forza dei muscoli della gabbia toracica, sono stati iniziati dei cicli di ventilazione non invasiva con il supporto della CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) con valvola di Boussignac e del Mechanical in-exsufflator o "macchina della tosse. Tale approccio ha permesso di migliorare l'ingombro respiratorio dovuto alle secrezioni, con negativizzazione del reperto obiettivo toracico ed eclatante normalizzazione della radiografia del torace (Figura disponibile on-line). Successivamente è stata avviata ventilazione non invasiva notturna in modalità pressometrica assistita, controllata con maschera nasale. Il piccolo è stato dimesso in assistenza domiciliare respiratoria. A 6 mesi dalla dimissione il bambino è in buone condizioni generali; 2 episodi di infezione delle alte vie respiratorie sono stati gestiti a domicilio senza problemi e non ha necessitato di ulteriori ricoveri.

**Discussione** - La SMA 1 evolve verso lo sviluppo progressivo di insufficienza respiratoria secondaria a deficit di forza muscolare. L'interessamento respiratorio consta di infezioni ricorrenti, atelettasie, patologia polmonare da inalazione di materiale gastrico e di saliva, progressivo sviluppo di insufficienza respiratoria tipo II (ipossiemia e ipercapnica). In letteratura sono stati descritti alcuni casi di multiple atelettasie migranti, secondarie a malattie neuromuscolari, tra cui anche la SMA. Questa esperienza ci permette di valorizzare come il trattamen-



Marcato spostamento del mediastino, deviazione dell'asse tracheale, erniazione del polmone sinistro a destra; opacimento del campo polmonare medio e superiore di destra con atelettasia del lobo superiore.

to con metodiche non invasive di ventilazione meccanica e di supporto della tosse (CPAP di Boussignac e macchina della tosse) possa essere decisivo per migliorare tale problematica respiratoria nei pazienti con deficit di forza muscolare. Dopo l'avvenuta stabilizzazione dall'evento acuto, la ventilazione non invasiva a due livelli di pressione (ventilazione pressometrica assistita controllata), avviata nel caso descritto per la presenza di respiro paradossale, unitamente al proseguito utilizzo della "macchina della tosse", ha permesso di proteggere il bambino da successive riesacerbazioni. In letteratura iniziano a comparire i primi studi che sottolineano come la prognosi dei bambini con malattie neuromuscolari possa essere modificata dall'utilizzo di supporti di ventilazione non invasiva. Alcuni lavori dimostrano nello specifico l'efficacia del *Mechanical in-exsufflator* in pazienti con distrofia muscolare di Duchenne e SMA.

Nella quasi totalità dei casi riportati il dispositivo è risultato sicuro, ben tollerato ed efficace nel prevenire le complicazioni polmonari. Va sottolineato come la ventilazione non invasiva possa offrire a questi bambini le stesse opportunità di sopravvivenza della ventilazione con tracheostomia, migliorando però alcuni aspetti della qualità della vita, con la riduzione del rischio infettivo.

Gli incoraggianti dati di letteratura, associati alla concretezza di esperienze come questa sulla possibilità di migliorare la qualità della vita dei bambini affetti da malattie neuromuscolari, rendono auspicabile un progetto condiviso, finalizzato a migliorare l'assistenza dei pazienti affetti da SMA 1. Se fino a pochi anni fa la tracheotomia era l'unica opzione terapeutica (che rendeva spesso i genitori inclini alla limitazione delle cure), l'avvento di queste nuove tecniche offre alle famiglie una valida alternativa.

## MALATTIA DI MÉNÉTRIER IN UN BAMBINO DI 3 ANNI

M. Lorusso, S. Bevilacqua, E. Pozzi, F. Mangiantini, A. Gissi, P. Lionetti  
Dipartimento di Pediatria, Ospedale "Meyer", Firenze  
Indirizzo per corrispondenza: paolo.lionetti@unifi.it

### A 3-YEAR-OLD CHILD WITH MÉNÉTRIER'S DISEASE

**Key words** *Ménétrier's disease, Enteropathy, Hypoprotidemia, Child*

**Summary** *We report a case of a 3-year-old boy, who presented vomiting and edema for one week. The latter was first localized in the periorbital region and then generalized. Laboratory studies revealed severe hypoproteinemia (total protein: 2.9 g/dl) and CMV infection. Endoscopy showed erythematous gastric mucosa of body and fundus and biopsies revealed foveolar hyperplasia and morphological evidence of CMV infection. The child was treated with intravenous albumin transfusions that led to complete clinical resolution. Protein-losing enteropathy, hypertrophic gastropathy and CMV infection are typical of Ménétrier's disease. These childhood forms, in contrast to classic adult Ménétrier's disease, have a typical benign and transient course, and require only supportive therapy.*

**Caso clinico** - Un paziente di 3 anni e 10 mesi viene alla nostra attenzione per la comparsa, da circa una settimana, di vomito ematico (3-4 episodi al giorno) ed edemi palpebrali. Il bambino si presenta in buone condizioni generali, apiretico, colorito pallido, addome globoso, con edemi a livello del volto, degli arti inferiori, a livello scrotale e sacrale. Gli esami ematici all'ingresso mostrano emocromo e indici di flogosi nella norma, marcata ipoprotidemia (proteine totali: 2,9 g/dl, albumina: 1,74 g/dl) e bassi livelli di immunoglobuline sieriche. Nella norma gli indici di funzionalità renale e l'esame delle urine. Nella norma risultano, inoltre, i valori delle transaminasi, l'assetto lipidico e coagulativo che escludono una insufficienza epatica. Negativa la sierologia per malattia celiaca. La ricerca delle immunoglobuline per citomegalovirus (CMV) risulta positiva per le IgM specifiche. Il bambino viene sottoposto a indagini strumentali che evidenziano lieve epatosplenomegalia, versamento addominale, versamento pericardico e pleurico. All'esame endoscopico la mucosa esofagea appare iperemica per tutta la sua estensione;

a livello del fondo e dell'antro gastrico sono presenti esiti di sanguinamenti color caffeano con aspetto della mucosa iperemica. L'esame non evidenzia la presenza di ulcere. Il quadro istopatologico mostra una lieve gastrite cronica con iperplasia foveolare e presenza di inclusi immunoreattivi del CMV. Durante il ricovero viene eseguita terapia infusione per via endovenosa di albumina e diuretici per il trattamento dell'importante anasarca, con progressivo miglioramento del quadro clinico fin dalle prime somministrazioni e regressione completa in quindicesima giornata. Il dosaggio quotidiano delle proteine totali ha evidenziato valori progressivamente crescenti fino alla normalizzazione che si è mantenuta stabile anche dopo l'interruzione della terapia con albumina. Dopo la sospensione del trattamento il bambino è rimasto in buone condizioni generali a dimostrazione del carattere autolimitante della patologia.

**Discussione** - Nel nostro paziente l'enteropatia protido-disperdente, il reperto endoscopico e istopatologico, e l'infezione da CMV sono tutti elementi suggestivi della forma infantile della malattia di Ménétrier. Questa patologia presenta maggiore incidenza nell'età adulta, ma esiste una forma pediatrica che si distingue dalla prima per il decorso benigno, per la regressione spontanea e per l'associazione con l'infezione da CMV. La causa di questa patologia rimane incerta, sebbene sembra abbiano un ruolo nella patogenesi alcuni fattori infettivi, allergici e autoimmunitari e forse una predisposizione genetica. L'associazione di enteropatia protido-disperdente con l'infezione da CMV è ben documentata in età pediatrica (dal 1996 al 2005 sono 55 i casi segnalati di pazienti di età inferiore ai 14 anni con questo quadro clinico). Sembra, inoltre, che l'incidenza di questa patologia sia maggiore nel sesso maschile e in particolare nei bambini di età compresa tra i 3 e i 6 anni.

In età pediatrica la malattia di Ménétrier si manifesta clinicamente con dolore epigastrico, anoressia, edemi diffusi e vomito spesso francamente ematico; nell'adulto invece la sintomatologia è più aspecifica e, in particolare, il vomito ematico è raro. La diagnosi di malattia di Ménétrier si pone mediante dimostrazione endoscopica di alterazioni a livello della mucosa gastrica confermate dall'esame istologico. Per il carattere autolimitante della patologia nei bambini non è necessario introdurre una terapia specifica; di fondamentale importanza rimane la terapia di supporto nutrizionale basata su integrazione proteica fino alla normalizzazione dei valori ematochimici.

Le **pagine elettroniche (pagine verdi)** riportano in breve le ricerche e i casi clinici che compaiono per esteso sul **sito web** della rivista ([www.medicoebambino.com](http://www.medicoebambino.com)). Il sommario delle pagine elettroniche è riportato a pag. 209. Su questo numero elettronico, in **"Appunti di terapia"**, si discute di due pratiche terapeutiche di grande rilevanza clinica: l'uso del *surfattante* nel bambino nato pretermine (per un problema di risorse, prevalentemente nei Paesi sviluppati); l'uso dello *zinco* nella diarrea acuta e persistente nei Paesi in via di sviluppo. Entrambe le pratiche hanno alle spalle evidenze solide, basate su revisioni sistematiche degli RCT, su indicatori rilevanti di salute: *in primis* la riduzione della mortalità. In **"Pediatria per l'Ospedale"** viene riportata la prima parte di un seminario, pubblicato su *Lancet*, sull'inquadramento e sulla terapia del *croup* (avremo modo di riparlarne). Un problema, sempre quotidiano, relativo all'uso razionale dei farmaci nell'asma viene affrontato con il solito rigore in **"Occhio all'evidenza"**: dobbiamo utilizzare gli *anticolinergici* nel trattamento del broncospasmo dei bambini sotto i 2 anni? I **"Casi indimenticabili"** di questo mese riprendono due argomenti affrontati su questo numero della rivista: una severa ipertensione; una broncopneumite davvero complicata. Il terzo caso indimenticabile dei colleghi di Padova ci riporta la storia di un lattante ipotensivo che nasconde una diagnosi relativamente difficile, ma a cui è sempre necessario pensare. Riprende la rubrica **"Power Point"**, dal congresso di Tabiano: ancora dati di efficacia sulla vaccinazione per il papillomavirus.