

Le pagine elettroniche offrono lo spazio per una pubblicazione pronta (2 mesi dall'invio), selezionata (referee), qualificata, letta anche fuori dagli stretti confini nazionali. È nostra speranza (una piccola sfida) sviluppare su queste pagine di Internet una rivista viva di contributi originali. Dipendiamo per questo dalla partecipazione generosa dei lettori.



Casi clinici contributivi (abstract)

LA SINDROME CFC: UN CASO CON PIASTRINOPENIA
Aurelia Borrelli, Gaetano Pinto, Dirigenti I livello
Divisione di Pediatria, Azienda Ospedaliera G. Moscati, Avellino

Il caso

LPI è una bambina di 4 anni, che giunge alla nostra osservazione per una broncopolmonite. È nata alla 39^a settimana, con peso di 1900 grammi.

Cariotipo, studiato in gravidanza e poi su sangue periferico normale. Nell'anamnesi remota 2 ricoveri: a 1 anno, per stentata crescita ed epatosplenomegalia (biopsia: lieve steatosi di tipo microvescicolare); a 2 mesi per convulsioni febbrili e soffio cardiaco (EEG normale; TAC con lieve allargamento dei ventricoli; ecocardiogramma di difetto interventricolare sottoaortico con dotto pervio; ritardo psicomotorio).

Dopo questo ricovero, altri episodi convulsivi febbrili, anche in profilassi con luminal. È messa in evidenza, e confermata a più riprese, una piastrinopenia asintomatica.

La piccola, a parte la broncopolmonite, dimostra:

- peso e statura al quinto centile, masse muscolari ipotrofiche e ipotoniche, capezzoli alquanto distanziati;
- mani corte e tozze, linea transizionale, ossa carpali corte, clinodattilia del V dito della mano;
- dismorfismo facciale, con fisionomia caratterizzata da fronte alta con costrizione bitemporale, ipoplasia dell'arcata sovraorbitaria e della sella nasale, ipertelorismo, narici anteversive, micrognazia lieve, impianto retroangolare delle orecchie, labbra sottili, palato alto;
- capelli ricci e secchi, unghie sottili, cute ipercheratosica al collo; piccole aree di ipercheratosi anche agli arti inferiori;
- cuore: itto in sede, soffio olosistolico 2/6 al mesocardio;
- fegato debordante di 2-3 cm dall'arcata, milza a 2 cm.

Contributi originali



Ricerca (abstract)

IL TRATTAMENTO DELL'ACALASIA DELLO SFINTERE INTERNO CON LA TOSSINA BOTULINICA

Antonio Messineo, Chirurgia Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

Premesse

L'acalasia dello sfintere anale interno, in passato descritta come megacolon ultracorto, è comunque assimilabile a quest'ultimo, in quanto caratterizzato da un'incapacità al rilassamento sfinteriale, pur in presenza di cellule gangliari normali. La tossina botulinica è stata già usata con successo nella acalasia dello sfintere esofageo inferiore e nella cura delle ragadi anali con contrattura sfinteriale.

Scopo del lavoro

Valutare la possibilità che questa rara condizione, ed eventualmente le forme meno estese di aganglia dell'Hirschsprung, possano essere trattate in via conservativa.

Materiale e metodi

4 bambini con diagnosi manometrica, radiologica e istologica di acalasia (3 dei quali di età <6 mesi, il quarto di 12 anni) hanno ricevuto una iniezione di tossina botulinica (Dysport, Ipsen) nei 4 quadranti anali, 0,5-1 cm al di sopra della linea dentata (in tutto >24 U/kg) in due occasioni successive, intervallate di 3-12 mesi.

Risultati

In tutti e 4 i pazienti si è ristabilito, dopo la seconda iniezione, un persistente recupero della defecazione e della manometria ano-rettale. Tali risultati persistono tuttora al follow-up, che dura ormai da 5 a 14 mesi.

Si conferma l'aumento delle transaminasi e la piastrinopenia; inoltre è presente una glicemia a digiuno superiore a 100 mg%ml con occasionale glicosuria.

Il problema diagnostico

L'insieme delle alterazioni ci ha fatto porre la diagnosi di sindrome CFC (Cardio-Facio-Cutaneous syndrome). Le caratteristiche della sindrome CFC sono:

a) bassa statura; b) cardiopatia congenita (di norma DIA e/o stenosi polmonare); c) facies con fronte alta e costrizione bitemporale, ipoplasia delle arcate supraorbitarie e della sella, taglio antimongolico, padiglioni auricolari angolati posteriormente; d) displasia ectodermica (capelli ricci, radi, secchi; lesioni cutanee con ipercheratosi fino a una vera e propria ittiosi); e) ritardo psicomotorio; f) altre anomalie, dall'ernia inguinale o ombelicale al nistagmo, alla splenomegalia.

La s. CFC ricorda da vicino la s. di Noonan (ipostaturalità, ritardo psicomotorio, cardiopatia congenita, dismorfismi, in assenza di anomalie cromosomiche riconoscibili). L'elevata età del padre suggerisce che si tratti di una malattia a ereditarietà dominante ad alto tasso di mutazione spontanea.

Il contributo

La s. CFC rientra tra le cause genetiche di bassa statura con cardiopatia che il pediatra deve saper inquadrare. È una s. Noonan-simile; è possibile che sia una variante di questa, con gene sito in 12q24.

Nel nostro caso sono presenti peculiarità sinora non descritte:

a) il raro tipo della anomalia cardiaca; b) la iperglicemia-glicosuria; c) la piccola epatopatia (steatosi con transaminite); d) la piastrinopenia; e) la ricorrenza di convulsioni febbrili; f) il basso peso alla nascita.

La variabilità clinica della sindrome CFC rende preziosi i contributi che la arricchiscono; nel caso specifico, la piastrinopenia, non descritta nella s. CFC ma descritta nella s. di Noonan da molta forza all'ipotesi che si tratti di due varianti dello stesso errore genetico.

Pagine didattiche

Ortopedia per il pediatra • Osteofiti • Dermatologia per immagini • Pityriasi varioliforme acuta

Appunti di terapia • Novità nel trattamento della leishmaniosi viscerale • Il nuovo antinfluenzale: lo zanamivir • Un bloccante del TNF nella cura dell'artrite reumatoide • Profilassi dell'endocardite batterica: nuove linee guida

Pediatria per l'Ospedale • Trattamento dell'ittero neonatale

Il punto su... • La malattia di Creutzfeldt-Jakob e le sue varianti

Avanzi • Completa assoluzione del vaccino contro l'epatite B • Infezioni legate al catetere in corso di dialisi peritoneale

Pagine interattive

Tribuna pediatrica • Il fungo demografico

Protocolli di pediatria ambulatoriale • Il crup

Posta elettronica Scriveteci, vi risponderemo a giro... di posta elettronica all'indirizzo giusto: pagine.elettroniche@medicobambino.com

Archivio - Ricerca

Sarà possibile fare una ricerca full text su tutti i contenuti del materiale sinora pubblicato nel sito; inoltre si potrà accedere a "Novità in Pediatria" di M&B cartaceo, alle pagine bianche e alle pagine gialle che, insieme alle pagine didattiche di M&B elettronico, forniscono una piccola medline di immediata consultazione.