

BAMBINI TROPPO VIVACI O GENITORI DISTRATTI?

E. Fossi¹, J. Frizzi², M. Tronolone³

¹Pediatra di famiglia, Certaldo (Firenze), Professore a contratto della Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Firenze; ²Pronto Soccorso, Università di Siena; ³Clinica Pediatrica, Università di Siena

Indirizzo per corrispondenza: eva.fossi@tin.it

TOO LIVELY CHILDREN OR CARELESS PARENTS?

Key words Family paediatrician, Accident, Communication system

Summary The present study takes into consideration the work of a family paediatrician who works in a rural area in central Tuscany. The study concerns the accidents occurred to the assisted patients in twelve months. Overall number of the accidents, child's sex, age, place where the accident happened, the kind of accident, whether the hospitalization or particular tests were necessary, and the repeatability in the same child were considered. In one year 93 children (10% of the assisted) have had an accident. In half cases the accident occurred in their houses. In 51 cases the child has been brought to the emergency unit. Eight children have undergone surgical operations and/or diagnostic tests. The epidemiological relevance of accidents questions the communication systems used to prevent them.

La casistica raccolta è frutto dell'osservazione sistematica dei casi di incidente osservati nella pratica routinaria da parte di un pediatra di famiglia che opera in un paese di 16.000 abitanti, Certaldo, ai confini tra la provincia di Siena e quella di Firenze. La ricerca è stata condotta per un anno (dal febbraio 2006 al febbraio 2007), considerando solo i pazienti seguiti direttamente, durante l'orario di lavoro, dunque solo per 5 giorni alla settimana. Per questo motivo probabilmente sottostima significativamente il numero degli incidenti realmente verificatisi nell'annata di osservazione, alcuni dei quali potrebbero essere stati visti in una delle 4 sedi di Pronto Soccorso (PS) ospedaliero a cui afferiscono i bambini di Certaldo, e non successivamente ritornati a controllo presso il pediatra "osservatore" per il proseguimento delle cure.

Durante i 12 mesi dell'osservazione sono stati visti, per un incidente, 93 bambini diversi: questo indica che almeno un bambino ogni 10 assistiti, nel corso di un anno ha avuto un incidente meritevole di osservazione. In poco meno della metà dei casi (44,1%) la prima visita/osservazione era stata fatta dal pediatra. Negli altri casi la prima osservazione era stata fatta in uno dei quattro PS, e il bambino si era presentato all'osservatore per la

prosecuzione delle cure. Il 66,7% di questi bambini è di sesso maschile.

Nella *Tabella* vengono segnalate le caratteristiche principali degli incidenti registrati: l'età dei pazienti (picco di età il secondo o il terzo anno di vita); il luogo (nella metà dei casi l'ambiente domestico); il tipo (nella grande maggioranza dei casi lesioni da caduta o da taglio). Cinque bambini hanno presentato più di un incidente.

ETÀ	N° bambini (%)
0-12 mesi	2 (2%)
1-3 anni	36 (39%)
3-10 anni	37 (40%)
10-14 anni	11 (12%)
LUOGO	N° bambini (%)
a casa	47 (50,5%)
all'aperto	16 (17,2%)
in strada	9 (9,7%)
a scuola	17 (18,3%)
nello sport	4 (4,3%)
TIPO DI DANNO	N° bambini (%)
soluzione di continuo (sutura)	24 (28%)
ematoma per caduta o trauma	37 (39,8%)
ingestione di corpo estraneo	9 (9,7%)
frattura	10 (10,8%)
ustione	7 (7,5%)
avulsione o frattura dentaria	3 (3,2%)
morso di animale	2 (2,3%)
corpo estraneo in orifizio	1 (1,1%)

Tabella. Caratteristiche e tipologia degli incidenti occorsi ai 93 bambini nel periodo di un anno.

Discussione - Nell'insieme, questi numeri appaiono allarmanti (si noti che la Regione Toscana ha inviato a tutte le famiglie con bambini una videocassetta molto ben fatta, anche se evidentemente poco efficace sui fatti, intitolata: "i nostri bambini: come proteggerli, come soccorrerli"). È indubbio che le indicazioni informative (opuscoli, manifesti, spiegazioni, video ecc.) da soli non riescono ad arginare il fenomeno degli incidenti che, nella metà dei casi, si verificano in ambiente domestico. Personalmente l'Autore dedica ora molto tempo, in occasione dei controlli di salute, alla educazione della famiglia nei riguardi della prevenzione degli incidenti, e si propone di rivedere i dati osservazionali nel corso di un altro controllo sistematico per valutare l'efficacia o l'inefficacia di tale intervento, che comprende la consegna di un promemoria scritto.

SINDROME DI NOONAN, ASSOCIATA A CELIACHIA E A CARDIOMIOPATIA

A. Borrelli, A. Correrà, D. Ummarino, M. Ummarino
Il Divisione Pediatrica, Ospedale SS. Annunziata, ASL Na1, Napoli
Indirizzo per corrispondenza: borrelliaurelia@libero.it

CELIAC ASSOCIATED WITH OTHER DISEASES

Key words Noonan syndrome, Celiac disease, Hypertrophic cardiopathy

Summary A 4-year-old girl has been hospitalized with abdominal pain and weight and height loss. The patient presented with dysmorphic features and an unusual congenital cardiopathy that had been diagnosed with Noonan syndrome. Lab tests, which were positive for anti-tTg antibodies and anti-endomysium, suggest a second diagnosis: the association of Noonan syndrome with celiac disease, both potentially responsible for the late growth. Actually, the exclusion of gluten from the diet will help to improve her growth and to eliminate the abdominal pain.

There is, actually, another diagnosis of hypertrophic cardiopathy: the association with celiac disease has been described in this case as well. It is possible that the association with the celiac disease is due to the fact that a patient with Noonan syndrome is more susceptible to celiac disease.

Il caso - Una bambina di 4 anni viene ricoverata per flessione ponderale e dolori addominali. Peso 14 kg (10° centile). Statura 97 cm (10° centile). Facies sui generis, con ipertelorismo, con fronte ampia, macrocrania relativa, impianto basso e retroangolare delle orecchie, attaccatura bassa dei capelli, collo corto, pterigio, ugola bifida. Torace escavatatum, soffio olosistolico al mesocardio, 2/6. Il quadro è compatibile con la diagnosi di sindrome di Noonan. Il carigramma è normale.

Gli esami evidenziano la positività degli anticorpi anti-endomisio e anti-transglutaminasi (130 U/ml). La biopsia intestinale conferma la diagnosi di celiachia.

L'ECG, accanto a una tachicardia relativa (120/min), mostra un ritardo della conduzione IV dx; l'ecocardiografia evidenzia una ipertrofia ventricolare sinistra di tipo asimmetrico, un cerchione sotto-valvolare aortico, una valvola aortica tricuspide con lieve insufficienza, un piccolo DIV apicale con minimo shunt sn-dx, un pattern mitralico da alterato rilasciamento. Viene posta la diagnosi di cardiomiopia ipertrofica non ostruttiva su un minimo difetto di formazione (DIV muscolare apicale). La piccola viene messa in dieta senza glutine. I dolori addominali scompaiono rapidamente; a distanza di un anno il peso arriva al 50° centile (17,5 kg), mentre la statura si ferma al di sotto del 25° centile (107 cm).

Discussione - La sindrome di Noonan è caratterizzata da bassa statura (50-60% dei casi), difetti cardiaci (stenosi della polmonare, 50-60%, e cardiomiopia ipertrofica, 10-20% dei casi). L'espressione fenotipica è variabile e può includere il criptorchidismo

dismo nel maschio, deformità toraciche (75-90%) e diatesi emorragica (10-20% dei casi). L'incidenza è stimata in 1 caso su 2500. Può avere una trasmissione autosomica dominante, sebbene nel 60% dei casi sia sporadica.

Il nostro caso presentava almeno due motivi per spiegare il difetto pondero-staturale: la sindrome di Noonan e la celiachia. In realtà, l'evoluzione successiva del caso, diventato asintomatico (con l'ovvia eccezione del quadro dismorfico) dopo la eliminazione del glutine dalla dieta, ci mostra che la causa reale del difetto ponderale (e verosimilmente anche dei dolori addominali associati) era la celiachia.

Quello che rende interessante il caso presentato è una triplice associazione: *sindrome di Noonan, celiachia, cardiomiopia ipertrofica*. Si tratta di associazioni, una per una, note: in particolare quella della sindrome di Noonan con la celiachia, quello della sindrome di Noonan con la cardiomiopia ipertrofica e quella della celiachia con la cardiomiopia ipertrofica.

Più concretamente, dobbiamo far presente il probabile ruolo di alcuni polimorfismi coinvolti nella sindrome di Noonan, a carico dei geni KRAI 1, SOS1, PTPN11, e in particolare di quest'ultimo, presente sino al 50% dei soggetti con sindrome di Noonan. Questi alleli codificano per la produzione di proteine regolatorie, non solo per alcuni fattori di crescita, ma anche per la funzione dei B-linfociti, oltre che per molecole flogistiche come le interleuchine; le mutazioni a carico degli alleli in questione modificano struttura e funzioni di queste proteine regolatorie, con conseguente iperattività. Nel nostro caso, il difetto della crescita somatica, il disturbo della crescita delle miocellule cardiache, e la patologia autoimmune della celiachia potrebbero trovare una comune causa genetica.



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). Il sommario delle pagine elettroniche è riportato a pag. 5. La ricerca di questo mese sugli incidenti osservati nel contesto della pediatria ospedaliera merita di essere letta, anche per il vissuto degli Autori e l'originalità della presentazione, nella versione integrale. I problemi che vengono posti nell'ottica della prevenzione attuale (inefficace) e quelli che possono essere risolti educativi, pongono i singoli pediatri e le Società scientifiche di fronte a una prospettiva originale e innovativa da affrontare. Gli altri contributi sono di estremo interesse pratico per il pediatra di famiglia e per quello ospedaliero: come si cura al meglio l'eczema atopico? ("Pediatria per l'Ospedale"); che significato ha la prova del riflesso rosso e come va eseguita e interpretata? Quale è la filosofia che sta dietro alle pratiche della medicina alternativa e quali sono le riflessioni per il pediatra da un punto di vista professionale, etico, medico-legale? ("Appunti di terapia"). In "Occhio all'evidenza" viene analizzato un RCT che prova l'inefficacia del montelukast nella bronchiolite. Non mancano infine i "Casi indimenticabili", che affrontano da un punto di vista professionale e relazionale il problema delle reazioni avverse da farmaci in età pediatrica, di fronte a situazioni evitabili o maggiormente complicate.