

Delle risposte è responsabile il Comitato Editoriale che si avvale del contributo di esperti per ogni singola disciplina pediatrica:

ALLERGOLOGIA, CARDIOLOGIA, CHIRURGIA, DERMATOLOGIA, DIABETOLOGIA, EMATOLOGIA, ENDOCRINOLOGIA, EPATOLOGIA, FARMACOLOGIA, GASTROENTEROLOGIA, GENETICA E MALFORMAZIONI, GINECOLOGIA PEDIATRICA, IMMUNOLOGIA, NEFROLOGIA, NEONATOLOGIA, NEUROLOGIA, NUTRIZIONE, OCULISTICA, ODONTOSTOMATOLOGIA, ORTOPEDIA, OTORINOLARINGOIATRIA, PATOLOGIA INFETTIVA, PNEUMOLOGIA, PSICHIATRIA, PSICOLOGIA, RADIOLOGIA, VACCINAZIONI

Una mia paziente di 6 anni ha presentato un episodio "critico", caratterizzato da improvviso colpo di tosse, seguito da sguardo fisso, trisma, cianosi labiale, pallore al volto, ipotono generalizzato, tutto della durata di 10-15 minuti, seguito da uno stato confusionale e sonno. Gli accertamenti eseguiti presso una divisione di NPI (TAC, esame neurologico, visita cardiologica) sono risultati nella norma; l'EEG ha evidenziato un ritmo di fondo di tipo alfa, simmetrico, su cui si iscrivono elementi del tipo onde aguzze in sede centro-posteriore di sinistra, presenti anche all'addormentamento. APR è negativa. La diagnosi di dimissione è stata: «Crisi convulsiva occasionale». Non è stata prescritta alcuna terapia. C'è il rischio che tale episodio possa ripresentarsi? È possibile formulare una diagnosi diversa?

dott. Giacomo Tinervia
via e-mail

Il primo pensiero dopo la lettura dei dati messi a disposizione è stato: si tratta di una sincope convulsiva riflessa (tosse, perdita della coscienza, pallore, cianosi labiale, ipotono, trisma), ma la lunga durata riferita (10-15 minuti + stato confusionale post-critico) non è compatibile con questa ipotesi, e suggerisce piuttosto quella di una crisi epilettica riflessa (le crisi epilettiche dopo tosse sono descritte in letteratura), diagnosi con cui si accorda meglio il reperto EEG. Concordo con i colleghi che hanno deciso di non avviare un trattamento farmacologico: un episodio può ripetersi, ma non possiamo sapere né se ciò accadrà né tra quanto eventualmente accadrà.

Vorrei avere maggiori notizie sul metilfenidato (Ritalin) nel bambino iperattivo: costi e benefici. Insomma, in un bambino di 6 anni conviene iniziare la terapia? E, inoltre, vorrei sapere se esistono in Italia centri

specializzati nel trattamento dell'iperattività o specialisti con esperienza in tal senso.

dott.ssa Monica Mesisca (Medico generico)
Boves (Cuneo)

L'indicazione all'uso del metilfenidato non è quella generica di "iperattività" (cosa che ha suscitato la reazione preoccupata di molti professionisti), ma quella precisa di "sindrome da difetto specifico dell'attenzione" (o ADHD syndrome), di cui l'iperattività è solo un aspetto, assieme alla distraibilità e all'impulsività. Questo quadro clinico può trarre notevole giovamento dal farmaco in questione, ma esige una diagnosi molto accurata, che sarebbe troppo lungo descrivere in questa sede (vedi n.9, pag. 581).

Scrivo per avere un chiarimento su un mio piccolo paziente di 3 anni e peso 15 kg, affetto da piccolo male e in trattamento con acido valproico. Recentemente, visto che le crisi di assenza si presentavano a cadenza giornaliera, è stato deciso, in accordo con il neurologo che lo segue, di aumentare la dose giornaliera a 100+100+200 mg. Ma, nonostante questo il piccolo continua a presentare 2-3 episodi critici al giorno, mentre un dosaggio ematico dell'acido valproico non ha evidenziato alcun incremento (50.6), così come il controllo precedente quando assumeva una posologia più bassa. È il caso di aumentare ulteriormente il dosaggio, o associare un altro farmaco, ed eventualmente quale e a che posologia? Come mai, nonostante l'aumento della dose, non si è avuto un incremento della concentrazione plasmatica? Preciso che il controllo delle transaminasi e delle gamma-GT è risultato nella norma.

dott. Giacomo Tinervia
via e-mail

Non ci sono elementi (clinici o EEG)

per stabilire se si tratta di un piccolo male tipico o atipico (nella seconda ipotesi è possibile che il valproato sia meno efficace), ma questo è un quesito che si sarà già posto il neurologo consultato. Indipendentemente da questo, stante l'insoddisfacente risposta, penso che si dovrebbe nell'ordine: 1. sfruttare meglio le possibilità del valproato (il bambino ne assume 400 mg/die - poco più di 26 mg/kg - e ha un livello plasmatico appena sopra i limiti bassi del range terapeutico, e quindi c'è spazio per salire almeno a 500 mg/die - poco più di 30 mg/kg; andrebbero controllate anche l'ammoniemia e l'amilasemia); 2. associare, nel caso permanessero le crisi, la "vecchia" etosuccimide (Zarontin).

Riscontro occasionale di ipertransaminasemia (AST, 61; ALT, 82; CPK nella norma) in una lattante di 2 mesi in buone condizioni generali, ma che cresce poco da circa un mese, inappetente ma asintomatica, con adeguato sviluppo psicomotorio, obiettività clinica negativa; gravidanza fisiologica, sierologia negativa per HAV, HCV, HBV, toxo, CMV, EBV; autoanticorpi negativi; alfa1-antitripsina nella norma, gamma-GT, LDH, ammoniemia, PT, PTT, cupremia, elettroforesi proteica nella norma, gasanalisi ecoepatica normali, non ipergammaglobulinemia, bilirubinemia normali. Il valore delle transaminasi si mantiene moderatamente aumentato da circa 2 mesi.

dott. Giorgio Collo (Pediatra ospedaliero)
Milano

Prima di tutto va esclusa la celiachia (dosaggio degli EMA o anti-tTG) e la fibrosi cistica (test del sudore). In seconda battuta, per completezza diagnostica, farei anche il dosaggio dei sali biliari per escludere una colestasi familiare progressiva nelle forme senza aumento delle gamma-GT. Farei anche il dosaggio della ceruloplasmina (insufficiente la cupremia), anche se è molto improba-

bile che un Wilson si esprima con danno epatico prima dei 2-3 anni.

Se tutto risultasse negativo, il problema va riconsiderato lasciando passare qualche mese, e non escludendo anche la possibilità di malattie complesse come quelle mitocondriali che, peraltro, clinicamente la bambina non sembra suggerire.

Bambina di 10 anni e 10 mesi affetta, dall'età di 2 anni, da sindrome nefrosica, trattata con parziali benefici con prednisone nelle riacutizzazioni (2-3 volte all'anno nei primi anni, attualmente 1 volta all'anno).

Le recidive di proteinuria sono spesso conseguenti a infezioni delle prime vie respiratorie (nell'ultimo anno in particolare dopo faringotonsillite febbrile con placche). Menarca da circa due mesi (peso 55 kg, altezza 141 cm); tampone faringeo sempre negativo.

Vorrei sapere: c'è correlazione tra tonsillite e riacutizzazione della proteinuria? Se sì, è opportuna la tonsillectomia? La sindrome nefrosica andrà in

remissione con lo sviluppo adolescenziale? Quale follow up seguire, oltre allo stick delle urine per controllare nel tempo l'evoluzione della malattia?

dott. Franco Sissa (Medico generico)
Virgilio, Mantova

Non è chiaro che cosa significhi "parziali benefici": c'è remissione completa? Persiste proteinuria negli intervalli tra le recidive?

Comunque: **1.** una recidiva di sindrome nefrosica può essere scatenata da episodi infettivi sia virali che batterici, ma in questo caso, la bassa frequenza delle ricadute (una/anno) non pone indicazione di tonsillectomia; **2.** l'evoluzione di una sindrome nefrosica a "lesioni minime", anche se l'andamento è ciclico, è favorevole nella gran parte dei casi, con tendenza a regredire in epoca puberale. Al contrario, una proteinuria persistente negli intervalli tra le ricadute potrebbe essere un segno prognostico sfavorevole, tale da costituire indicazione a uno studio istologico; **3.** il controllo della proteinuria tramite stick è in genere sufficiente a monitorare l'andamento

della malattia. Ovviamente, in caso di recidiva sintomatica, sarà utile una valutazione laboratoristica più completa.

Gradirei sapere quanto possibile di una malattia mai sentita, e cioè l'"Incontinentia pigmenti". È conosciuta anche con il nome di chi l'ha descritta per primo? Cioè, è una malattia eponimica?

Pediatra di base

L'incontinentia pigmenti è una rara e complessa malattia, caratterizzata da numerosi difetti ectodermici e mesodermici; la sua trasmissione è legata al cromosoma X (il gene è stato localizzato sul suo braccio lungo Xq28). La malattia è generalmente letale nei maschi, con storia di aborti nelle famiglie affette. I casi sporadici sono dovuti a una nuova mutazione. L'eponimo usato è legato agli Autori che ne hanno descritto il primo caso: "sindrome di Block-Sulzberger".

In estrema sintesi la malattia si presenta sulla cute in quattro stadi successivi con inizio già dalla nascita: vescicolo-bollosa, verrucosa, pigmentaria e atrofica. Gli altri difetti più importanti associati sono: dentizione ritardata, anodonzia parziale, denti a cono; strabismo, cataratta, uveite atrofica; ritardo mentale, microcefalia, epilessia; alterazioni di cranio e palato.

Bambino di sette anni e mezzo. Da circa venti giorni il V dito della mano destra gli resta in flessione e non può distenderlo, se non con l'aiuto delle altre dita.

Dopo questa manovra la mobilità attiva del dito ritorna normale. Questo fenomeno si è ripetuto circa dieci volte. Che significato può avere?

dott.ssa Costanza Bottai (Pediatra)
San Rocco a Pilli, Siena

Ritengo probabile che il blocco transitorio in flessione del V dito possa essere dovuto a un dito a scatto, causato da uno scorrimento non idoneo del tendine nella sua puleggia.

Se la situazione si verifica frequentemente e con presenza di dolore, è necessario ricorrere all'intervento chirurgico di puleggiotomia.