

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

**È vero che la diminuzione di IgE totali e l'aumento di IgG costituiscono l'unico indicatore biologico che permette la sospensione dell'immunoterapia specifica (ITS) in un bambino asmatico allergico agli acari? Per quello che conosco, rimane ancora il criterio clinico e nessuna indagine di laboratorio.**

dott. Gaetano Favale (pediatra)  
Gioia del Colle (BA)

La diminuzione delle IgE e l'aumento delle IgG specifiche (non certo delle totali) costituiscono un indice grossolano della risposta immunologica all'immunoterapia specifica, che non sostituisce il criterio clinico. Ma anche per il criterio clinico bisogna che ci si intenda.

Per l'allergia agli allergeni inalatori sappiamo che più a lungo si continua l'ITS, più persistenti saranno i risultati. Questo è il motivo per cui oggi si è più orientati verso i 5 anni piuttosto che i classici 3.

Nell'allergia agli acari i benefici tendono comunque a svanire nel tempo, tanto che da qualcuno è stato suggerito di mantenere l'ITS per "tutta la vita".

Nell'immunoterapia specifica al veleno di imenotteri si considera accettabile (desensibilizzazione completa e persistente) la sospensione dopo 5 anni di inoculazioni, ma per alcuni andrebbe sempre fatto, per avere la prova provata, un test di scatenamento con la puntura dell'insetto.

**Vorrei sapere a che età è opportuno intervenire sul "pene ritorto" e se bisogna correggerlo.**

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

Penso che con il termine "pene ritorto" Lei intenda riferirsi alla cosiddetta "torsione del pene". La torsione del pene è una patologia congenita, in cui il pene è

torto lungo il suo asse longitudinale; si può associare a gradi minori di ipospadia e a una cifosi del pene. La deformità è legata ad anomale coesioni della cute del pene e non ad alterazioni dei corpi cavernosi.

La torsione del pene va corretta se il grado di rotazione è uguale o > 90° o in presenza di cifosi o ipospadia che richiedano a loro volta un trattamento chirurgico. L'età dell'eventuale correzione va dai 2 ai 3 anni di vita.

**Ho in cura un bambino di 9 anni che distorce la bocca solo quando la apre.**

**I genitori mi riferiscono che è un sintomo che presenta dalla nascita.**

**Secondo voi di che cosa potrebbe trattarsi? (agenesia parcellare della muscolatura del labbro inferiore?) Ed eventualmente come si potrebbe intervenire?**

dott. Cosimo Colucci Carluccio (pediatra)  
Mesagne (BR)

La condizione fa parte di quei difetti congeniti della motilità (agenesia) in ambito facciale, in particolare della branca inferiore del nervo facciale.

Non esiste terapia.

**Per un bambino con prove allergiche negative, che nel periodo invernale presenta frequenti episodi di broncospasmo, è indicata una terapia profilattica all'inizio della stagione?**

**Se sì, quali sono i farmaci più indicati e le loro posologie, e quale la durata del trattamento?**

Pediatra

Personalmente non la consiglio (mi riferisco a un trattamento di fondo con steroidi inalatori e/o cromoni) perché vi è sufficiente concordanza in letteratura (e nella mia esperienza) nel fatto che questi trattamenti hanno poca probabilità di essere efficaci nei bambini con bronchi-

ti asmatiche ricorrenti, ma con un periodo intercritico libero. E questo è di norma il caso del bambino non atopico (vedi anche *Medico e Bambino*, giugno '98, "I cortisonici inalatori" di G. Longo).

**Vi invio un breve quesito riguardante la quasi totale mancanza dello smalto dentale nei primi due incisivi permanenti spuntati da circa tre mesi, in una bambina di quasi sei anni. Nell'anamnesi risulta una gravidanza travagliata con minaccia di aborto e di parto prematuro; l'unico farmaco comunque assunto dalla madre in questo periodo è la vasoprina.**

**La piccola presenta uno sviluppo normale e un esame obiettivo negativo, la dentatura decidua è assolutamente normale, gli esami ematologici sono negativi compresi gli EMA, fatti nonostante la non somiglianza dei denti della piccola a quelli descritti nei celiaci. I due dentini presentano poco smalto alla radice del dente e questo scompare verso l'apice. Il parere dello specialista odontoiatra è stato nebuloso.**

**Gradirei un vostro parere anche sulla eventuale terapia da instaurare prima dell'eruzione degli altri permanenti.**

dott. Michele Quidacciolo (pediatra di base)

L'interessamento selettivo della dentatura permanente, l'assenza di obiettività, il normale sviluppo della paziente, gli esami ematologici negativi, possono propendere verso un'alterazione selettiva dell'amelogenesi non collegata a nessun trauma dello sviluppo dello smalto e a nessuna lesione dimostrabile clinicamente in altri tessuti. Questa situazione rientra nelle alterazioni determinate geneticamente, e prende il nome di amelogenesi imperfetta. L'amelogenesi imperfetta può essere divisa in due gruppi principali: l'ipoplasia ereditaria dello smalto e l'ipocalcificazione ereditaria. La prima è caratterizzata dalla formazione difettosa della matrice, con calcificazione normale dello smalto, mentre nella

seconda si forma una matrice normale che però è scarsamente calcificata. L'eredità di queste alterazioni segue vari modelli, tuttavia raramente è possibile ottenere una chiara storia della famiglia perché i difetti dentari non sono stati notati nei consanguinei o sono stati confusi con carie, cioè «i denti sono spuntati cariati». Nell'ipoplasia ereditaria lo smalto è bucherellato irregolarmente, solcato e molto sottile, pur mantenendo caratteri di durezza e traslucenza. Le lesioni tendono a colorarsi, anche se i denti non sono particolarmente soggetti a carie, a meno che lo smalto non sia molto sottile e facilmente danneggiabile. In questi casi, lo smalto può mancare della normale struttura prismatica e apparire lamellato o vitreo.

Nell'ipocalcificazione ereditaria, lo smalto nel dente appena eretto appare di forma e spessore normali, ma è fragile e opaco o di aspetto gessoso. Lo smalto si scheggia presto e si macchia, di solito è di colore giallastro.

I denti tendono a consumarsi in modo relativamente rapido e gli incisivi superiori assumono una forma caratteristica dovuta allo scheggiarsi dello smalto sottile e molle del bordo incisivo.

Per quanto concerne la terapia, ricordiamo che l'ipoplasia dei denti non è una causa favorente importante per la carie dentale e l'ipoplasia dovuta a fluorosi è associata a una carie-resistenza aumentata. Il principale problema clinico associato ai denti ipoplasici è come migliorarne l'aspetto. Nei casi gravi di amelogenesi l'obiettivo del trattamento è quello di ristabilire oltre che l'aspetto estetico anche la funzione dei denti colpiti.

Sarà il parere del clinico, di volta in volta, a indirizzare verso l'appropriata terapia conservativa/protesica più indicata per il ripristino dell'integrità anatomico-funzionale degli elementi interessati.

---

*Ho una piccola paziente di un anno affetta da sindrome di Alagille.*

*Vorrei sapere qualcosa di più su questa sindrome, di cui in realtà ho trovato poco sui vari testi (esiste qualche sinonimo?). Vorrei inoltre conoscere le possibilità di sopravvivenza di questa bambina, che attualmente presenta, oltre all'ipoplasia dei condotti biliari, una stenosi dell'arteria polmonare non serrata, con apparente normale sviluppo psicofisico.*

Medico generico

La sindrome di Alagille appartiene alla famiglia delle colestasi intraepatiche familiari; sono sinonimi i termini di displasia arterio-epatica, paucità sindromica dei dotti intralobulari e ipoplasia biliare intraepatica. Si tratta di una sindrome colestatica generalmente severa, a esordio nel primo anno di vita, caratterizzata da ittero, prurito, xantomi, ritardo di crescita e deficit di vitamine liposolubili; caratteristicamente è presente sempre ipercolesterolemia. L'evoluzione nel tempo è variabile, con tendenza alla risoluzione dell'ittero dopo i primi anni di vita (il prurito invece rimane ed è di difficile trattamento), ma è possibile anche che la colestasi sia progressiva, con necessità di trapianto del fegato. Al trapianto (che corregge completamente colestasi, ipercolesterolemia e sintomi) si è a volte costretti a ricorrere anche nel caso di prurito intrattabile, complicato da grave compromissione della qualità della vita fino ad automutilazioni.

La sindrome di Alagille è una malattia genetica autosomica recessiva: il difetto

risiede sul braccio corto del cromosoma 10 ed è noto con possibilità pratica di impiego diagnostico. L'interessamento non è soltanto epatico: sono sempre presenti una facies, e, nel 85-90% dei casi, un difetto cardiaco (generalmente stenosi periferica dell'arteria polmonare), un aspetto particolare delle vertebre (a farfalla) e un embriotoxon posteriore.

La terapia è quella generica della colestasi: supplementazione della dieta con MCT e vitamine liposolubili fin quando è presente l'ittero. È molto importante saper affrontare il prurito, che alla lunga è il sintomo più disturbante per questi bambini, conoscendo i farmaci utili: acido ursodesossicolico, colestiramina, rifampicina.

La gestione di questi bambini è compito del pediatra di base e successivamente del medico generico in collegamento con un centro di epatologia pediatrica, che al caso lo può riferire a un centro di trapianto, qualora l'evoluzione fosse sfavorevole nel tempo.

---