

**L'ACCESSO AL PRONTO SOCCORSO PEDIATRICO. INDAGINE EPIDEMIOLOGICA IN FRIULI-VENEZIA GIULIA**

P. Pecile, C. Pittini, A. Pusiol, A. Tenore  
 Clinica Pediatrica, Policlinico Universitario, Udine

**Summary**

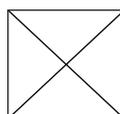
*A descriptive study of paediatric access to the emergency service (ES) was made in five paediatric inpatient units of Friuli-Venezia Giulia region, Italy. Access was low (0.2-0.3% of the paediatric population), where there was no 'round the clock paediatric ES and much higher (1.9-2.2%) where such a service was active. Access was higher during the afternoon and was associated with social factors and convenience rather than with actual medical need. Only 4.5% of patients were admitted and 6.6% needed a short observation period.*

**Premesse e obiettivi della ricerca** - Il ricorso al Pronto Soccorso pediatrico è in continuo aumento, malgrado la costante riduzione della popolazione pediatrica. A Trieste il numero degli accessi è passato, dopo una più rapida crescita negli anni precedenti, da circa 15.000 a circa 20.000/anno dal 1993 al 1999, e nello stesso tempo, a Udine, dove è stato istituito più tardi, è cresciuto da circa 7.500 a circa 15.000. Si tratta di un fenomeno di interesse generale, di cui ci sembrava importante valutare somiglianze e differenze nei diversi ospedali della regione, cercando al tempo stesso di comprenderne le cause.

Una ricerca epidemiologica descrittiva è stata svolta in collaborazione dalle UO pediatriche di Monfalcone, Gorizia, Tolmezzo, Trieste, Udine. La ricerca è stata fatta su campione (su tutti gli accessi delle giornate da martedì a venerdì della prima settimana del mese, per i 4 mesi da febbraio a maggio), mediante una scheda-questionario compilata sia dai genitori che dal medico. Sono state raccolte 1390 schede.

**Risultati** - L'afflusso medio giornaliero è stato di 116 bambini al giorno, con due tipologie sostanzialmente diverse: a basso flusso (0,2-0,3% della popolazione pediatrica) per Latisana, Palmanova, Pordenone, San Vito, Monfalcone, Gorizia, Gemona, Tolmezzo, e ad alto flusso (rispettivamente 1,9 e 2,2%) per Udine e Trieste; l'orario dell'accesso ha due picchi, tra le 8 e le 12 e tra le 16 e le 20, il secondo più elevato del primo. L'accesso è stato spontaneo e diretto nella grande maggioranza dei casi (solo 8,6% inviati dal curante). Il 50% delle visite è motivato da traumi o ferite. Dei bambini giunti in Pronto Soccorso il 6,6% è stato trattenuto in osservazione breve per qualche ora, e solo il 4,1% è stato ricoverato.

**Conclusioni** - Il diverso accesso al Pronto Soccorso nelle diverse UO è evidentemente motivato dalla diversa disponibilità (presenza o meno di un servizio di Pronto Soccorso pediatrico strutturato). L'accesso si verifica prevalentemente in ore in cui il medico di famiglia è disponibile e l'orario prevalentemente serale indica che la scelta è motivata.



**ITTERO NEONATALE E MALATTIA DI NIEMAN-PICK TIPO C**

C. Martini - Clinica Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Università di Trieste

**Summary**

*A case of early onset Nieman-Pick type C disease, with neonatal onset of mixed hyperbilirubinemia and increased aminotransferases, and later development of hypotonia and psychomotor delay, is reported. The congenital, functional and metabolic causes of neonatal jaundice are described and the diagnostic approach to the reported case is discussed.*

**Il caso** - Si tratta di una bambina, nata alla 36<sup>a</sup> settimana con peso di 2750 g (10°-50° centile), lunghezza di 47 cm (10°-50° centile) e circonferenza cranica di 34 cm (50°-90° centile). Presenta un ittero che si accentua nei giorni successivi, nonostante la fototerapia (16 mg/ml a 4 gg, con rilevante componente diretta), ma con feci coliche, e accompagnato da un aumento moderato delle transaminasi (GOTx3, GPTx1,5). Compaiono poi splenomegalia e ipotonia muscolare. L'ecografia del fegato esclude dilatazione cistica o diffusa delle vie epatiche; la ricerca su urine e la sierologia per rosolia, HSV, CMV, EBV, HBV, HCV, HAV sono negativi. La biopsia epatica e la biopsia midollare non sono contributive: non sono presenti segni di flogosi né di accumulo, il sistema canalicolare appare senza evidenti alterazioni e senza segni di colestasi. Gli esami relativi ci permettono di escludere il

deficit di alfa-1 antitripsina, l'intolleranza al fruttosio e al galattosio, un difetto del ciclo dell'urea, aminoacidopatia; la piccola non presenta mai acidosi, iperlattacidemia, ipoglicemia, iperammoniemia.

L'evoluzione clinica è tuttavia in rapido, progressivo peggioramento: l'ipotonia muscolare si accentua e si accompagna a un ritardo anche delle funzioni relazionali; la piccola non è in grado di nutrirsi sufficientemente, e si rende necessaria una nutrizione clinica (NET); compare, e via via si aggrava, splenomegalia, e poi anche una discreta epatomegalia, senza segni di insufficienza epatica, anzi con una progressiva normalizzazione degli indicatori di colestasi e di citonecrosi. Un dosaggio della sfigmomielinasi leucocitaria, effettuato nel sospetto di malattia di Nieman-Pick, dà valori nella bassa norma. La TAC dimostra un aumento di ampiezza degli spazi liquorali periencefalici.

**Il problema** - Un ittero moderato, a prevalente componente colostatica, in cui può essere esclusa una malformazione grossolana delle vie biliari, deve far prendere in considerazione sia un difetto del sistema dell'escrezione (ipoplasia o difetto funzionale dei dotti, malattia di Alagille, di Byler, di Zellweger) sia una lesione primariamente epatocellulare (infezione, malattia metabolica). Esclusi, per la complessità del quadro sindromico, un difetto limitato al sistema di metabolismo ed escrezione della bile e (anche mediante la biopsia) la diagnosi di epatite; restava da indagare nel complesso capitolo delle malattie metaboliche.

In questo gruppo di cause, vanno considerati:

**a)** I disordini della sintesi o del catabolismo di molecole complesse, in particolare: le malattie lisosomiali, con accumulo di grosse molecole indigerite; le malattie perossisomiali, in cui è alterata la beta-ossidazione perossisomiale e secondariamente la sintesi del plasmalogene (il costituente maggiore della mielina), delle bilirubina e degli acidi biliari; infine il deficit di alfa-1 antitripsina e il deficit di glicosilazione delle proteine (CDG).

**b)** Le alterazioni del metabolismo con danno cellulare da accumulo di composti intermedi; in particolare le organico-acidurie, gli errori del ciclo dell'urea, le intolleranze a monosaccaridi.

**c)** Le malattie da alterata produzione di energia, in particolare le lattacidemie, i difetti di ossidazione degli acidi grassi, i disordini della catena ossidativa.

Le malattie del gruppo **a)** possono estrinsecarsi già alla nascita, ma più spesso hanno bisogno di mesi o anni per mostrare i segni dell'accumulo e hanno per lo più un'evidenza biotica, oltre che un difetto dell'enzima specifico, spesso ma non sempre dimostrabile.

Quelle del gruppo **b)** hanno in genere un intervallo libero, sintomi acuti di tipo tossico, e disturbi umorali aspecifici (acidosi, iperammonemia), o specifici (aminoacidurie).

Quelle del gruppo **c)** sono caratterizzate da scarsa crescita, ipotonia, miopatia, cardiomiopatia, acidosi, ipoglicemia, iperlattacidemia.

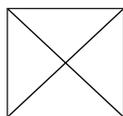
**La diagnosi** - L'epatosplenomegalia, associata a progressivo ritardo psico-motorio, ci faceva porre diagnosi di una malattia da accumulo (orientando dunque verso una patologia lisosomiale).

Una seconda biopsia epatica ha mostrato i segni dell'accumulo che la prima biopsia sembrava negare; viene quindi effettuato lo

studio del metabolismo del colesterolo su coltura di fibroblasti in presenza di LDL colesterolo che, mettendo in evidenza nei suoi processi di esterificazione un accumulo di colesterolo libero nei lisosomi, conferma la diagnosi di malattia di Nieman-Pick tipo C. L'ittero, la sofferenza epatocellulare, la precocità delle manifestazioni cliniche, l'associazione di segni neurologici (ipotonia, ritardo) e di epatosplenomegalia, e la normalità dei comuni marker sierici di malattia metabolica, oltre che della sfingomielinasi leucocitaria, orientavano già verso questa diagnosi.

**La terapia** - Mentre per alcune delle malattie sopra menzionate un intervento medico è possibile, per la malattia di Nieman-Pick non esiste al momento alcuna terapia specifica, e i tentativi con farmaci ipocolesterolemizzanti (statine, acido nicotinico) possono al più rallentare l'evoluzione della malattia, che è infausta.

**Il contributo** - La malattia di Nieman-Pick è tra le malattie da prendere in considerazione di fronte a un ittero neonatale a bilirubina mista. Nella metà dei casi è già sintomatica nei primi giorni di vita, con un quadro suggestivo di epatite neonatale. La malattia di Nieman-Pick è una sfingo-lipidosi autosomica recessiva. Il tipo A (a rapida evoluzione, precoci segni di accumulo e di interessamento neurologico) e il tipo B (forma tardiva non neurodegenerativa) sono caratterizzati da livelli molto bassi di enzima sfingomielinasi nei leucociti con conseguente accumulo di molecole indigerite a monte, mentre i tipi C (a espressione precoce) e D (a espressione tardiva), probabilmente due varianti alleliche di uno stesso difetto, sono caratterizzati da alterato metabolismo e trasporto del colesterolo a livello intracellulare, con alterazione dei processi di esterificazione rilevabile nei fibroblasti in coltura.



#### ESANTEMA KAWASAKI-LIKE DA ANITE STREPTOCOCCICA

F. Panizon - Clinica Pediatrica, Università di Trieste

#### Summary

*An atypical polymorphous exanthem was observed in a 2-year old female child. The exanthem was urticarial in the face, scarlatiniform in the abdomen and inner thighs, desquamating in the perianal region; endurated erythematous oedema in the palms and soles, cheilitis, stomatitis and conjunctivitis were also present. Culture from perianal region was positive for group A Streptococcus. Recovery was rapid after treatment with amoxicillin.*

**Il caso** - B. S-W, di 3 anni e mezzo, di sesso femminile, senza precedenti patologici di rilievo nell'anamnesi prossima o remota, presenta, al risveglio, esantema pruriginoso diffuso a tutto il corpo, ma diversificato nelle varie sedi: scarlatto, a piccoli elementi confluenti, all'addome e agli arti, soprattutto sulla faccia interna; urticarioide, eritemato-papulo-pomfoide, migrante al volto, specie ai margini della rima orale; eritemato-desquamativo al perineo; particolarmente caratteristico, con eritema ed edema duri al dorso e al

palmi delle mani e dei piedi. Concomitano cheilite e lingua a lampona. Faringe rosea, linfonodi non interessati. Minimo movimento termico (37°-37,5°C). Moderato interessamento dello stato generale: la bambina «è diversa», dorme molto anche di giorno, mangia poco; presenta un episodio di vomito. L'esame obiettivo generale è negativo. Unica, possibile evidenza di infezione è un arrossamento della regione anale e perianale, evocativa di un'anite streptococcica. Tampone positivo per streptococco A. Pronta risposta al trattamento con amoxicillina (50 mg/kg in due dosi per 6 gg); persistenza di desquamazione post-esantematica.

**Il problema** - Il quadro muco-cutaneo ricorda da vicino l'esantema da superantigene TSST, in contrasto col quadro clinico generale quasi asintomatico. La ricerca (e l'individuazione) di un'anite con coltura positiva per streptococco A e l'apparente risposta alla terapia suggeriscono che si sia trattato di un effetto tossinico.

**Il contributo** - L'anite da streptococco è poco nota, persistente, se non curata. La manifestazione muco-cutanea richiama da vicino quella della sindrome di Kawasaki piuttosto che quella della scarlattina, anche se in entrambi i casi è in gioco un superantigene. L'osservazione coglie dei punti in comune tra le due condizioni.

#### Sommario on line

#### Appunti di terapia (a cura di G. Bartolozzi)

- Efficacia dello Zanamivir nei bambini da 5 a 12 anni
- Malattie reumatologiche: i FANS per via orale o locale?

#### Il punto su... (a cura di G. Bartolozzi)

- Il sistema immune. Terza parte

#### Pediatria per l'ospedale

- La guarigione delle ferite cutanee

#### Percorsi clinici

- Dermatologia (a cura di F. Longo)
- Pilomatricoma

#### Avanzi (a cura di G. Bartolozzi)

- Th1, Th2 e apoptosi nella scelta tra Hashimoto e Basedow
- Il vaccino dalle patate
- La lotta contro il tabacco diminuisce la mortalità cardiovascolare in California