

Queste pagine rappresentano la finestra delle pagine elettroniche su M&B cartaceo. Contributi originali. I testi in extenso sono pubblicati on line

Ricerca



LO SCREENING Uditivo NEONATALE: UNA ESPERIENZA A MISURA DI NIDO

M.C. Alberelli, L. Pavanello, E. Orzan*

UO di Pediatria, Ospedale Civile, Castelfranco Veneto (Padova)

*UO di Otorinolaringoiatria e Centro multidisciplinare per l'ipoacusia infantile, Azienda Ospedaliera di Padova

NEONATAL HEARING SCREENING: A VALUABLE EXPERIENCE FOR NURSERIES

Key words Otoacoustic emissions, Neonatal screening, Hearing loss

Summary Report of an otoacoustic emissions screening carried out at a nursery. The cost calculated for each case of deep hearing loss identified at birth ranges from 1200 to 2400 Italian euro.

Premesse - Perdite di udito significative, in grado di rallentare o impedire l'acquisizione naturale del linguaggio, si manifestano in 1-2 neonati del Nido su 1000, e interessano fino al 15% dei neonati ricoverati in terapia intensiva. L'identificazione delle ipoacusie congenite profonde viene posta mediamente nel secondo anno di vita, e quello delle ipoacusie moderate-gravi nel terzo, tardi per evitare dei pesanti esiti linguistici. Le otoemissioni acustiche e i potenziali uditivi del tronco possono evidenziare una perdita uditiva fin dalla nascita, con alta sensibilità (>98%) e specificità (>90%).

Materiale e metodi - Dal mese di ottobre del 2001 è in atto presso il nostro Nido uno screening uditivo, somministrato dopo le pri-

me 24 ore di vita, durante il sonno spontaneo del neonato, accanto alla madre, con una apparecchiatura portatile (Echoscreen) per la rilevazione delle emissioni otoacustiche evocate da un clic (Transient Evoked Otoacoustic Emission, o TEOAE). La durata dell'esame è di 3 minuti per entrambe le orecchie e il referto è semplice: PASS, in caso di normalità; REFER, in caso di necessità di controllo. Sono stati sottoposti sinora a screening 416 neonati (il 99,5% dei nati).

Risultati - Nel 7,6% dei casi la risposta REFER ha portato alla ripetizione dell'esame. Di questi, la maggior parte sono risultati PASS ai successivi controlli e solo il 2,16% (9/416) è stato avviato a un secondo livello; di questi solo in 3 il difetto uditivo era bilaterale. Solo 2 dei 9 inviati hanno avuto conferma al secondo livello: uno dei due aveva un'otite media effusiva, successivamente guarita; nell'altro è stato riconosciuto un deficit neurosensoriale severo, per una mutazione del gene codificante la connessina 26.

Costi - L'apparecchiatura ha un costo di € 5000. Lo screening è condotto da personale paramedico già in ruolo. Il secondo livello è effettuato da un medico che lavora all'interno di un ambulatorio ORL pediatrico già strutturato. Lo strumento e il sistema di raccolta dati costano altri € 1500. Per un periodo di ammortamento in 3 anni, il costo dello screening può essere valutato a meno di € 2/bambino. Aggiungendo il costo delle spese informative alla famiglia, per la segreteria, per il rinnovo degli auricolari, si arriva a un massimo di € 2/bambino, e ad una spesa tra € 1200 e € 2400 per ogni caso identificato.

Casi contributivi



DALLA CLINICA ALLA GENETICA: IL PERCORSO DI UNA FAMIGLIA IN UN CASO DI SINDROME DI RETT

S. També, T. Gerarduzzi, A. Scabar

UCO di Pediatria della Facoltà di Medicina dell'Università di Trieste; UO di Neuropsichiatria Infantile, IRCCS "Burlo Garofolo"

FROM CLINICS TO GENETICS: A FAMILY'S PATH FOR A CASE OF RETT'S SYNDROME

Key words Rett's syndrome, FISH

Summary Report of a case of Rett's syndrome: the family refused the diagnosis of Rett's syndrome. Instead, it accepted the diagnosis of mercury neurotoxicity and the relevant treatment. Finally, it accepted the final molecular diagnosis posed by in situ immunofluorescence test (FISH).

Premesse - La sindrome di Rett (RS) è un disordine neurodegenerativo progressivo dello sviluppo, che si manifesta prevalentemente nei primi 2 anni di vita. È la terza causa di ritardo mentale dopo la trisomia 21 e la sindrome della X-fragile, ed è dovuta nella maggior parte dei casi a una mutazione del gene MECP2 sito nel cromosoma X da mutazione "de novo".

Il caso - Novembre '92. KE, una bambina nata il 2/5/90, ci viene

portata all'età di 29 mesi "perché troppo buona e tranquilla". Lo sviluppo psicomotorio era sembrato normale fino all'età di 17 mesi, quando la mamma ha percepito segni di regressione. Alla visita si riscontrano opposizionismo, assenza di linguaggio con vocalizzi stereotipati, stereotipie gestuali, lievi segni di auto-aggressività, partecipazione all'ambiente apparentemente nei limiti. L'EEG rileva alcune scariche parossistiche. La TAC è negativa. La diagnosi provvisoria è di "patologia complessa della comunicazione, in parte di origine relazionale". Terapia logopedica.

Gennaio '93. I genitori riferiscono piccoli miglioramenti comportamentali e riduzione della auto-aggressività. Oggettivamente, lo sviluppo psicomotorio dimostra solo lievi progressi. Il contatto con gli oggetti rimane non finalizzato e persistono stereotipie. Lo sviluppo psicomotorio (Brunet-Lézine) evidenzia un'età di 11 mesi contro un'età reale di 31 mesi. La mappa cromosomica e la ricerca della X fragile sono negative; l'EEG conferma una intensa attività a parossistica nel sonno, per cui si inizia terapia con carbamazepina. RMN negativa.

Febbraio '94. I genitori riferiscono un miglioramento dell'attenzione, una riduzione delle stereotipie, la comparsa di alcuni movimenti di utilizzazione. Da parte nostra non si osservano novità di rilievo; l'attività stereotipata delle mani è intensa, la marcia è aprassica; il sorriso è frequente, senza motivo. L'EEG è ancora fortemente alterato e si pone la paziente in terapia con Nitazepam. La piccola viene dimessa con la diagnosi di sindrome di Rett.

Nel '96 i genitori interpellano altri specialisti, uno dei quali propone l'ipotesi di neurotossicità da metalli pesanti. Un dosaggio del mercurio nei capelli e nel sangue rivela una concentrazione di mercurio superiore a quella considerata di rischio sanitario. Per questo motivo la bambina è sottoposta a terapia con Selenio come chelante, più melatonina e polivitaminici.

Nel '97 rivediamo la bambina, che non è peggiorata, anche se non ha i miglioramenti che i genitori ritengono di aver notato.

Dopo una parentesi di 3 anni, durante i quali la piccola ha ricevuto sia trattamenti riabilitativi (musicoterapia, logopedia) che "disintossicanti", questa ci viene riportata con la richiesta di un dosaggio del mercurio nel liquor. Effettuiamo invece un esame del DNA con l'ibridazione in situ fluorescente (FISH), non disponibile in

precedenza, che ci mostra la delezione di 41 paia di basi a carico dell'esone 3 del gene MECP2, che dà la conferma della diagnosi clinica.

Il contributo - Il lungo peregrinare dei genitori alla ricerca di una verità meno dura di quella posta dalla diagnosi clinica di sindrome di Rett, la loro accettazione d'interventi medici pesanti e poco giustificati, e la loro accettazione della diagnosi solo dopo la conferma molecolare sono comprensibili e istruttivi, anche se frustranti, per il medico. La possibilità di porre la diagnosi molecolare sulla base di un quesito specifico (con la tecnica FISH) ha concluso (per modo di dire), se non la storia della bambina, almeno i suoi pellegrinaggi.

Sommario delle pagine elettroniche

M&B

Appunti di terapia

•Trattamento antibiotico e stato di portatore faringeo •Gli antibiotici oxazolidinoni

Un caso clinico dalla letteratura...

•Avvelenamento da erbe "cosiddette medicinali"

Pediatria per l'ospedale

•PANDAS

Avanzi

•Un *Enterobacter* in un latte in polvere, in commercio negli USA
•Migliorata la prognosi dei bambini con sindrome di Down •La circoncisione come mezzo di prevenzione •Il dietilstilbestrolo in gravidanza si associa a ipospadia •Novità nella cura delle malattie reumatiche •Associazione fra una mutazione genetica e la malattia di Hirschsprung •La resistenza dello streptococco gruppo A è arrivata anche negli USA •Il futuro cognitivo e motorio dei neonati esposti alla cocaina

XIV CONGRESSO NAZIONALE DELL'ASSOCIAZIONE CULTURALE PEDIATRI IL FASCINO DISCRETO DELLA PEDIATRIA

Roma, 10-11-12 ottobre 2002

Biblioteca Nazionale Centrale, viale Castro Pretorio, 105

Giovedì 10 ottobre

DA TORINO A ROMA: DOVE ERAVAMO RIMASTI?
Il bambino e la città: una storia romana F. Tonucci
Discussant: L. Todesco

LA PEDIATRIA FRA SUBSPECIALITÀ E PSEUDOPATOLOGIA
Moderatori: V. Sarno, S. Corbo

ADHD: vera malattia o "mito americano?" L. Diller (USA)
Discussant: M.G. Torrioli
Il paese di Lilliput. GH: uso & abuso A. Ravaglia
Discussant: B. Boscherini

ESSERE ACP
Moderatore: M. Orzalesi
Comunicazioni a cura dei gruppi ACP

Venerdì 11 ottobre

MALATTIE E IMMUNITÀ
Moderatore: M. Valente
Era meglio ammalarsi da piccoli! A. Ugazio
Discussant: G. Bartolozzi

Presentazione e discussione del rapporto sulla salute dell'infanzia e dell'adolescenza - Moderatore: G.C. Biasini
Presentazione dei punti salienti del rapporto: evidenze epidemiologiche e interventi necessari A. Macaluso, L. Ronfani, G. Tamburlini

Discussione: partecipano i rappresentanti delle istituzioni (Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Regioni) e delle professioni (pediatra, ginecologi, medici di famiglia, ostetriche, psicologi, neuropsichiatri infantili, infermieri)

ASSEMBLEA DEI SOCI ACP

Sabato 12 ottobre

IL PEDIATRA: UNA SPECIE DA PROTEGGERE
Chi e come garantirà in futuro la "sopravvivenza" della pediatria?
Moderatore: PP. Mastroiacovo
Napoli: accademia e innovazione L. Greco
La formazione "olistica" del pediatra: le risorse, la metodologia, il programma di Monza G. Masera

SE IL PEDIATRA L'AVESSE PREVISTO
Moderatore: P. Rana
Il male oscuro: anche i "matti" sono stati bambini M. Bacigalupi
Discussant: M.P. Ferrari
La biomedicina di oggi e di domani E. Boncinelli
Discussant: M.G. Castello

COMUNICAZIONE E SALUTE INFANTILE
Moderatore: G. Toffol
Dicono di noi: medicina e salute sulla carta stampata M. Macchiaiolo
Discussant: R. Castelnuovo (giornalista scientifico)
I genitori nella rete G. Caso
Discussant: B. Varrasi
Vaccinazioni: comunicare e farsi capire A. Tozzi
Discussant: L. Grandori

CHI L'HA VISTO?
Moderatore: L. Reali
Malattie memorabili e da dimenticare F. Panizon

ECM - Attribuzione dei crediti
Il Congresso è in corso di accreditamento secondo il programma di Educazione Continua in Medicina; al termine di ogni giornata verrà somministrato ai partecipanti un test di valutazione sugli argomenti affrontati.

Segreteria scientifica

ACP Lazio, Consiglio Direttivo Nazionale ACP

Segreteria organizzativa

iDea Congress, via della Balduina 260 - 00136 Roma
Tel. 06 35402148 - Fax 06 35402151 - e-mail: info@ideacpa.com.