

Queste pagine rappresentano la finestra su "Medico e Bambino"
 cartaceo dei contributi originali delle pagine elettroniche.
 I testi in extenso sono pubblicati on line.

COLESTASI NEONATALE: LA GRANDE SIMULATRICE

M. Tufano¹, F. Cirillo¹, G. Ranucci¹, R. Vecchione², A. Sonzogni³,
 D. Alberti⁴, R. Iorio¹

¹Dipartimento di Pediatria, Università Federico II di Napoli; ²Dipartimento di Scienze Biomorfologiche e Funzionali, Università Federico II di Napoli;

³Dipartimento di Anatomia Patologica, AO Ospedali Riuniti di Bergamo;

⁴Chirurgia Pediatrica, AO Ospedali Riuniti di Bergamo

Indirizzo per corrispondenza: riorio@unina.it

NEONATAL CHOLESTASIS: A GREAT PANTOMIME

Key words Neonatal cholestasis, Jaundice, Sclerosing cholangitis, Cholangiography

Summary Early detection and accurate diagnosis of cholestatic jaundice (CJ) are important for successful treatment and favourable prognosis but the rapid and effective recognition of the causes of cholestasis in infants is still challenging also for paediatric gastroenterologist. Here is reported the case of a female infant with CJ who during the observation showed features suggestive of many diseases such as Alagille syndrome, cystic fibrosis, neonatal hemochromatosis, α 1-anti-trypsin deficiency (α 1-ATD) and biliary atresia. A definite diagnosis was not obtained with a first liver biopsy performed at the age of 58 days which revealed severe lobular hepatitis and signs of cholangitis. An intraoperative cholangiography, performed to exclude biliary atresia, showed signs of sclerosing cholangitis. A second liver biopsy supported diagnosis of sclerosing cholangitis, but also showed signs of α 1-ATD. The analysis of phenotype/genotype of α 1-ATD excluded this diagnosis. At the end of a challenging diagnostic process, at the age of 75 days, the final diagnosis was of neonatal sclerosing cholangitis, but many doubts persisted. This case confirms that neonatal cholestasis remains a very challenging matter.

Introduzione - Le cause di colestatici neonatale sono molteplici e includono sia forme mediche che chirurgiche. È fondamentale diagnosticare precocemente le forme di colestatici per cui è disponibile una terapia medica risolutiva e indirizzare precocemente al chirurgo, per l'opportuna correzione, le forme extraepatiche, in primis l'atresia delle vie biliari (AVB) che è la principale indicazione all'epatotrapianto in età pediatrica. Presentiamo un caso insolito e insidioso di colestatici a esordio neonatale.

Caso clinico - M. è stata inviata alla nostra osservazione all'età di 39 giorni per colestatici neonatale da sospetta sindrome di Alagille. Il sospetto era stato formulato in base alla presenza di cardiopatia congenita (DIA, pervietà del dotto arterioso e lieve insufficienza tricuspide) e dimorfismi facciali (fronte sporgente, naso insellato, orecchie a basso impianto). Era nata a 36 settimane di gestazione da taglio cesareo d'elezione per inerzia uterina; peso alla nascita 3000 g. A 48 ore veniva trasferita presso il reparto di TIN per comparsa di vomito biliare e mancata emissione di meconio, che si era verificata poi spontaneamente dopo qualche ora dal ricovero. Per la comparsa di iperbilirubine-

mia diretta (3,56 mg/dl), veniva sottoposta a terapia con acido ursodesossicolico (UDCA) (30 mg/kg/die). Alla nostra prima osservazione, le condizioni cliniche generali e la crescita staturale erano discrete; il colorito era itterico; il margine epatico palpabile a circa 3 cm di consistenza aumentata ma non dura, milza parenchimatosa palpabile a 3 cm. Era, inoltre, evidenziata spiccata e persistente acolia fecale con ipercromia delle urine; tale reperto, che è fortemente suggestivo di AVB, non era stato sufficientemente valorizzato nel corso delle precedenti osservazioni. Gli esami di laboratorio mostravano ipertransaminasemia (AST 562 U/l, ALT 202 U/l), aumento moderato della γ -glutamilttransferasi (γ -GT 241 U/l), iperbilirubinemia diretta (4,9 mg/dl) con albumina, INR e immunoglobuline sieriche nella norma. L'emocromo mostrava normalità dell'emoglobina con reticolocitosi, piastrinosi, linfocitosi, ipereosinofilia. Erano, inoltre, presenti ipersideremia e spiccata iperferritinemia.

L'ecografia effettuata in più occasioni mostrava un fegato di normali dimensioni, a margini regolari con ecostruttura omogenea, senza evidenza di lesioni focali con colecisti in sede a pareti regolari e visualizzazione della via biliare principale.

Né la visualizzazione della colecisti né quella della via biliare principale permettevano di escludere la presenza di AVB, perché nel 20% delle AVB la colecisti è presente.

L'associazione di colestatici e ritardata emissione di meconio ci induceva a sospettare una fibrosi cistica (FC), mentre la diagnosi di sindrome di Alagille ci sembrava improbabile sia per l'assenza della facies tipica sia per l'assenza delle alterazioni cardiache più comunemente osservate in questa sindrome. Tra l'altro si assisteva nel corso dei giorni a risoluzione del DIA e della pervietà del dotto. Il test del sudore (ripetuto più volte) è risultato negativo. Anche l'analisi molecolare non evidenziava mutazioni note associate alla FC.

Nel corso dell'osservazione erano escluse le seguenti cause di colestatici neonatale sulla base di dati clinici e laboratoristici: infezioni neonatali, galattosemia, fruttosmia, tirosinemia, aminoacidopatie, endocrinopatie, PFIC 1 e 2, cromosomopatie. I livelli sierici di α 1-antitripsina erano nella norma. L'iperferritinemia poteva essere spia di emocromatosi neonatale, ma la persistente normalità della funzione epatica rendeva tale ipotesi improbabile.

Per quanto concerne l'ipotesi di una AVB, con cui erano compatibili la persistente acolia fecale e la buona crescita, l'assenza di durezza del fegato e la prevalenza degli indici di citolisi su quelli di colestatici non supportavano tale ipotesi.

Per una migliore definizione diagnostica veniva praticata biopsia epatica percutanea che evidenziava un pattern colangitico associato a importanti segni di epatite lobulare. Non erano presenti invece gigantocellule, accumuli di ferro, segni di patologia mitocondriale. L'immunoistochimica era negativa per i istiocitosi a cellule di Langerhans. Sebbene la biopsia non fosse altamente suggestiva di AVB, il pattern colangitico e la spiccata acolia fecale imponevano l'esecuzione di una laparotomia con colangiografia intraoperatoria. Il reperto colangiografico permetteva di escludere una AVB e mostrava un quadro suggestivo di colangite sclerosante (supportata dal quadro istologico epatico). Per l'associazione tra colangite sclerosante e immunodeficienze venivano praticati studio delle sottopopolazioni linfocita-

rie, test di proliferazione ai mitogeni e dosaggio delle immunoglobuline sieriche, risultati nella norma. L'agoaspirato midollare è risultato nella norma. Una seconda biopsia epatica praticata in concomitanza con la laparotomia confermava il precedente quadro e inoltre evidenziava accumulo intraepatocitario di α 1-antitripsina. Questo accumulo non era stato identificato durante il primo esame istologico per problemi tecnici. Al fine di escludere un deficit di α 1-antitripsina veniva effettuata la determinazione del fenotipo/genotipo risultata negativa. Nel successivo mese di follow-up si assisteva a ingravescenza dell'ipertransaminasemia, a persistenza dell'iperbilirubinemia diretta con progressiva normalizzazione delle γ -GT e persistente normalità della protidosintesi epatica.

La diagnosi finale era quella di **colangite sclerosante a esordio neonatale**. Quest'ultima non spiega, comunque, diversi aspetti della paziente quali: netta prevalenza degli indici di ne-

croci su quelli di colestasi, completa normalizzazione delle γ -GT, severa epatite lobulare all'istologia, persistente leucocitosi e reticolocitosi.

Discussione - Partendo da questa lattante colestatica che ha mimato, nel corso di una breve osservazione, diverse entità sia di tipo medico che chirurgico (AVB) e che alla fine ha ricevuto una diagnosi "poco soddisfacente" di colangite sclerosante, si ha un'ulteriore conferma delle notevoli insidie diagnostiche che la colestasi neonatale può offrire, anche quando gestita in ambiente specialistico. In questo contesto è opportuno ribadire che procedure diagnostiche quali ecografia e biopsia epatica, raccomandate dal NASPGHAN con livello di evidenza di tipo A, non sempre sono conclusive ai fini diagnostici e che l'orientamento diagnostico si deve basare sull'integrazione di molteplici parametri clinici, laboratoristici e strumentali.

LA CONSULENZA TELEFONICA INFERMIERISTICA IN PRONTO SOCCORSO PEDIATRICO: ESPERIENZE E PROSPETTIVE

G. Borrelli¹, P. Serafini², E. Rossi³

¹Infermiere DEA, Azienda Sanitaria Ospedaliera OIRM - S. Anna, Torino;

²Ostetrica Coordinatrice, Corso di Laurea in Ostetricia,

Università di Torino; ³Pediatra, Direttore Sanitario Azienda Sanitaria Ospedaliera OIRM - S. Anna, Torino

Indirizzo per corrispondenza: paola.serafini@unito.it

PHONE NURSE CONSULTANCY IN THE PAEDIATRIC EMERGENCY UNIT: EXPERIENCES AND PERSPECTIVES

Key words Telephone nursing consultancy, Paediatric Emergency Unit, Information request

Summary

Background - In the Paediatric Emergency Unit phone nursing consultancy represents an important reference point for the users in case of acute situations and at the same time enables to filter requests.

Aim - The present work analyses and evaluates the work burden connected with the activity of telephone nursing consultancy by identifying the reasons that most frequently make the users call the Paediatric Emergency Unit and by defining juridical liabilities.

Materials and Methods - For each phone call the general data concerning the child, the output of the phone call and its duration as well as the operator have been recorded in a form. The phone calls have been divided into consultancy and information request. The descriptive perspective study was carried out from May to September 2007.

Results - The total number of phone calls was 7,813 of which 5,874 consultancies and 1,939 information requests. The most frequent symptom was fever followed by cutaneous eruption and accidents.

Conclusion - Since 75% of the phone calls almost always concerns the same symptoms, it would be useful to draw up protocols for the most frequent questions in order to optimize the whole procedure.

Introduzione - La consulenza telefonica (CT) è un'attività consolidata in pediatria ambulatoriale, soprattutto nei Paesi anglosassoni dove è codificata e rientra nella formazione dell'infermiere e del pediatra. La letteratura è concorde nell'affermare che la CT è certamente utile sia per la funzione di filtro che permette di limitare gli accessi all'ospedale per problemi ambulatoriali o non urgenti, sia per la possibilità di suggerire interventi immediati a domicilio da parte dei familiari, sia per indicare un tempestivo trasporto al Pronto Soccorso (PS) in situazioni potenzialmente gravi. Per il raggiungimento di questi obiettivi la CT deve essere adeguatamente strutturata.

Negli ultimi anni si è avuto un incremento dell'uso della CT infermieristica anche nel nostro Paese, soprattutto nel PS pediatrico, dove risulta sempre più utilizzata, nonostante le difficoltà per gli operatori derivanti dalla mancanza di conoscenze sul bambino e sull'adulto che fa da intermediario. Per quanto concerne la legislazione italiana, in merito all'argomento, sono scarsi i riferimenti giuridici cui far capo per la regolamentazione della materia. Dalle ricerche effettuate nel contesto dell'organizzazione sanitaria italiana non sono emerse esperienze chiaramente strutturate e codificate di consulenza telefonica, specie in ambito pediatrico.

L'Azienda Sanitaria Ospedaliera OIRM - S. Anna di Torino è polo tecnologico e scientifico di eccellenza; nel triennio 2004-2006 ci sono stati 159.851 accessi presso il PS pediatrico. Oltre all'evidente e gravoso passaggio di utenti nel PS, gli operatori sanitari del Servizio devono soddisfare numerose richieste telefoniche, delle quali non sono mai stati calcolati, a oggi, né il volume né la tipologia delle richieste. Lo studio condotto aveva i seguenti obiettivi: a) quantificare le telefonate in entrata al PS pediatrico; b) classificare i motivi che più frequentemente inducono gli utenti a telefonare; c) analizzare e valutare il carico di lavoro infermieristico legato all'attività telefonica; d) analizzare fattibilità e responsabilità giuridica in tema di CT infermieristica.

Materiali e metodi - È stato effettuato uno studio descrittivo prospettico valutando tutte le telefonate degli utenti, in entrata e consecutive, richiedenti una consulenza telefonica presso il PS pediatrico OIRM di Torino nel periodo 17 maggio-15 settembre 2007. Ogni telefonata è stata sintetizzata su un'apposita scheda dagli infermieri di triage nelle 24 ore. La risposta iniziale alla telefonata ad opera quasi sempre dell'infermiere, mediante alcune semplici domande-chiave, aveva l'obiettivo di individuare elementi (età, precedenti anamnestici, caratteristica dei sintomi principali e associati, eventuale compromissione generale delle attività del bambino, trattamenti praticati ecc.) che consentissero la valutazione e la gestione del caso, dalla semplice tranquillizzazione dei genitori al consiglio di un controllo medico urgente. Sono state considerate come *informazioni* le richieste da parte di utenti relativi ai diversi aspetti organizzativi del servizio di PS o di altri servizi, agli orari di accesso ecc. Sono state considerate *consulenze* le richieste relative a segni e sintomi in atto, incidenti, consigli terapeutici o di gestione dei problemi dei bambini.

Risultati - Nei 124 giorni considerati sono state registrate 7813 telefonate: di queste 3841 (49%) hanno avuto durata inferiore a 1 minuto. Il 90% delle telefonate sono state soddisfatte dagli infermieri; in 1 caso su 10 sono state inoltrate al medico. Le *consulenze* sono state 5874 (75%) mentre le *informazioni* 1939 (25%). La maggior parte delle richieste di CT provengono dalle madri: 3223 (55%). La fascia di età più interessata alle richieste risulta quella <1 anno (26%), seguita da quella di 1-3 anni (24%). La *Tabella* riporta le motivazioni delle 5874 richieste di CT confrontate con la quantità e le cause degli accessi al PS post-chiamata e

**MOTIVI DELLA CONSULENZA TELEFONICA, PROFESSIONISTI COINVOLTI
E CONFRONTO CON GLI ACCESSI POST-CHIAMATA E TOTALI**

	N (%) 5874	Medico	Infermiere	Accessi post-chiamata* n = 1761 (%)	Accessi diretti n = 18.238 (%)
Motivo della chiamata					
Febbre	1124 (19,13)	15	1109	321 (28,5)	2061 (11,3)
Eruzione cutanea	803 (13,67)	11	792	37 (4,61)	1132 (6,21)
Traumi/ Ferite/ Ustioni	615 (10,47)	3	612	388 (63,09)	3912 (21,45)
Diarrea	583 (9,92)	2	581	226 (38,76)	906 (4,97)
Precisazioni su farmaci	491 (8,36)	7	484	-	-
Vomito	369 (6,28)	3	366	71 (19,24)	967 (5,3)
Pianto nel lattante	358 (6,09)	6	352	92 (25,70)	3662 (20,08)
Intossicazioni/ Avvelenamenti	246 (4,19)	4	242	246 (100)	719 (3,94)
Vomito e diarrea	208 (3,54)	5	204	98 (47,11)	385 (2,11)
Tosse	174 (2,96)	3	171	31 (17,82)	868 (4,76)
Dispnea	162 (2,76)	0	162	88 (54,32)	764 (4,19)
Dolore addominale	143 (2,43)	1	142	13 (9,09)	624 (3,42)
Otalgia	93 (1,58)	0	93	21 (22,58)	221 (1,21)
Alimentazione	87 (1,48)	2	85	-	-
Altro	418 (7,12)	3	415	129 (30,86)	2017 (11,06)

*Accessi avvenuti entro le 24 ore dalla chiamata.

con la quantità e le cause degli accessi diretti al PS. La febbre risulta il sintomo che richiede più consulenze, seguita dall'eruzione cutanea e dagli incidenti; questi ultimi hanno la percentuale più alta di accessi post-chiamata e rappresentano anche il motivo principale di accesso diretto in PS sul totale della popolazione generale nel periodo di osservazione. Quanto alle precisazioni sui farmaci, nessuna delle 491 persone che hanno chiamato si è successivamente recata in PS.

La fascia oraria in cui arrivano più telefonate è quella che va dalle 16.00 alle 24.00. Le richieste di CT hanno presentato un aumento costante per i primi quattro giorni della settimana con un incremento verso il fine settimana e in modo particolare nelle giornate di sabato. Dall'analisi delle 5874 CT è risultato che l'utenza, prima del consulto telefonico: nel 40% dei casi non si era rivolto a nessun professionista o struttura sanitaria; si era già rivolta direttamente al PS nei giorni antecedenti la chiamata (6% dei casi); aveva già telefonato precedentemente al PS (20%); aveva già richiesto una CT al pediatra di famiglia (PdF) (15%) o si era già rivolta direttamente a lui (10%); aveva richiesto una visita dalla Guardia Medica pediatrica (8%).

Per quanto riguarda l'esito delle CT, dei 1351 utenti invitati a recarsi in PS tutti (eccetto 1) hanno seguito il consiglio dell'infermiere, mentre dei 4523 utenti a cui è stato consigliato di recarsi dal PdF, il 7% (411) si è comunque presentato in PS.

Discussione - Dallo studio emerge l'elevato carico di lavoro degli infermieri di triage riferito alle CT, attività che sembrerebbe a una prima lettura fondamentale, da un lato, a evitare gli accessi impropri in PS pediatrico, dall'altro alla rassicurazione e prima risposta agli utenti. Poiché l'attività di CT viene principalmente svolta dagli infermieri, in modo non formalizzato e non standardizzato, la reale efficacia e appropriatezza di questi interventi dovrebbero essere verificate attraverso ulteriori successivi studi

e una più precisa misurazione della gravità dei bambini venuti dopo CT (mediante il codice di triage o indicazione al ricovero). Si rende pertanto necessario standardizzare il *format delle risposte*, definendo chi risponde e che cosa sarà detto; inoltre sarà opportuno dare garanzie organizzative di risposta con un sistema che preveda, ad esempio, la compilazione di una scheda per le telefonate annotando la data e l'ora della chiamata, il motivo della chiamata e chi risponde o, parallelamente a quanto viene fatto dalle centrali operative del Servizio del 118, la registrazione delle telefonate. La predisposizione di protocolli di risposta telefonica potrebbe avere un effetto importante e significativo sul miglioramento qualitativo delle prestazioni, determinando una maggiore appropriatezza sui ricoveri e sui criteri di accettazione e di dimissione dei bambini. Ulteriormente consentirebbe una razionalizzazione e quindi un risparmio di indagini oltre che una riduzione del numero degli accessi impropri (codici bianchi). Infine è opportuno istituire un sistema di monitoraggio delle attività di CT al fine di verificarne affidabilità, sicurezza e qualità, e inoltre per monitorare le richieste dell'utenza in previsione dell'offerta attiva di servizi appropriati di risposta anche diversi dal PS pediatrico.

Dai risultati dello studio si comprende come il PS abbia particolarmente sviluppato questa attività. La formazione di base deve perciò essere integrata con un piano di formazione e aggiornamento dei professionisti, finalizzato a mantenere nel tempo le competenze comunicative-relazionali e tecnico-scientifiche specifiche. È in ogni caso necessaria una più completa analisi della rete dei servizi di assistenza al bambino, orientata non solo al miglioramento delle attività degli infermieri nella CT, ma anche all'organizzazione sinergica dei PdF e al contributo dei consultori pediatrici, nell'ottica della continuità dell'assistenza, del lavoro di équipe e del coinvolgimento attivo delle persone assistite anche attraverso interventi di informazione e di educazione sanitaria.

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. 481. La ricerca di questo mese, sulla consulenza infermieristica in Pronto Soccorso, merita di essere letta nella sua versione integrale: rappresenta un punto di partenza per ulteriori riflessioni, per una maggiore professionalizzazione di un servizio ormai indispensabile. In "Pediatra per l'Ospedale" la seconda parte sullo screening dell'ipercolesterolemia secondo le indicazioni dell'*American Academy of Pediatrics*. Il richiamo del prof. Bartolozzi in merito all'uso di stazioni di estrema cautela, al pari di molti commenti critici che sono seguiti alla pubblicazione di questo discutibile documento dell'AAP. Le mode farmacologiche compaiono spesso e sono destinate a sparire rapidamente se passano al vaglio delle prove: è il caso del montelukast, che non è efficace nel ridurre il wheezing post-bronchiolite ("Occhio all'evidenza"). Cosa pensare e fare di fronte a un sospetto di miocardite? Il "Caso indimenticabile" di questo mese tratta questo problema non infrequente. Le notizie sul web e sui giornali sono tante: "Striscia la notizia..." anche questo mese è di aiuto per cogliere quello che per un pediatra può essere di sicuro interesse.