

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

## Ricerca



### LABORATORIO "FAI DA TE" IN UN OSPEDALE AFRICANO

Alessandro Azzini, Sergio Facchini, Franco Panizon  
 Hospital da Divina Providencia, Luanda, Angola

#### SELF-HELP LABORATORY IN AN AFRICAN HOSPITAL

**Key words** Africa, Laboratory, Steathorrhea, ESR, CRP, Mantoux, Urinalysis

**Summary** Report of a field experience in an african hospital, where feasibility and usefulness of very simple laboratory tests (ESR, CRP, Mantoux, Urinalysis by dipstix) were evaluated. All laboratory examinations proved to be feasible and useful for case-management.

**Premesse** - In situazioni critiche o semicritiche, con disponibilità limitata del laboratorio, può risultare utile o utilissimo il ricorso a un laboratorio "fai da te", del tipo utilizzato dal pediatra di libera scelta. La sede in cui ci siamo trovati a lavorare, lo Hospital da Divina Providencia, che serve un rione poverissimo e periferico della città di Luanda, capitale dell'Angola, è un presidio di secondo livello, che possiede un laboratorio diagnostico non privo di attrezzature. Tuttavia abbiamo voluto valutare sul campo la fattibilità e l'utilità di questo tipo di applicazione, collocato direttamente in reparto, in modo da poter rispondere anche alle necessità dell'urgenza.

**Materiali e metodi** - Abbiamo affrontato 4 item, la diagnosi di natura della febbre, la diagnosi di tubercolosi, la diagnosi di malassorbimento, l'esame di urine, utilizzando rispettivamente il test quantitativo della PCR (Quickread CRP della ditta Quidel Italia), paragonato al dato della VES, la intradermoreazione alla tubercolina secondo Mantoux, l'esame microscopico del grasso fecale, dopo trattamento del materiale con acido acetico a caldo (positività: >5 gocce di grasso di diametro >5 micron per campo), lo stix urinario. Per il primo e per l'ultimo di questi esami abbiamo utilizzato il materiale (generosamente donato dalla casa Quidel Italia). La ricerca è durata un mese. Sono stati effettuati 57 dosaggi estemporanei della PCR, 16 intradermoreazioni alla Mantoux, 90 esami delle feci, 25 esami delle urine.

**Risultati** - La concentrazione della PCR è risultata 7 volte <10 mg/l (infezione virale), 6 volte >40 <60 mg/l (infezione batterica banale o sovrapposizione batterico-virale), 27 volte >60 <100 mg/l (sepsi, infezione suppurativa, TB, malaria) e 15 volte >100 mg/l (infezione suppurativa molto grave, probabilmente stafilococcica, empiema, malaria). Questi risultati hanno fornito indicazioni consistentemente divergenti da quelle della VES in 30 casi, e precisamente in 12 casi di malaria, in 5 casi di tubercolosi, in 6 casi di diarrea acuta, in 7 casi di malattia respiratoria acuta. In 12 di questi casi (VES alta,

PCR bassa) la causa della divergenza consisteva nella concomitante presenza di anemia (che di per se stessa aumenta la VES). In altri 11 (VES bassa, PCR alta) si trattava di malaria (la malaria attiva il TNF, che a sua volta ha un effetto specifico sulla PCR). In altri 7 casi non erano chiari i motivi della divergenza, ma abbiamo seguito sempre l'indicazione della PCR.

**Mantoux**: è stata positiva in 11 casi su 17. Non c'è stato nessun caso di reazione dubbia. Il risultato è stato sempre compatibile con la diagnosi clinico-radiologica e con l'evoluzione in terapia, eccetto che in un caso con concomitante HIV.

**Valutazione semiquantitativa del grasso nelle feci**: è stata fortemente positiva 76 volte, sempre in bambini severamente malnutriti. I casi studiati (ripetendo l'esame più volte in ciascun caso) sono stati 23. Praticamente tutti i bambini malnutriti avevano una grave o gravissima steatorrea che, nel corso della riabilitazione nutrizionale, è andata riducendosi nella maggior parte dei casi.

**Esame di urine su "stix"**: su 25 esami 6 sono stati positivi: 1 diabete mellito, 2 infezioni urinarie, 1 idronefrosi, 1 ematuria in soggetto falcemico, 1 ematuria di natura non riconosciuta; altri 4 sono stati contributivi escludendo una proteinuria in situazioni di ascite con ansarca.

**Discussione** - L'applicazione di alcuni presidi del laboratorio "fai da te" alla pratica ospedaliera in un Paese africano è risultata fattibile, utilissima, più ancora che nella pratica ambulatoriale, poco "time expensive", nel caso nostro fornendo dati aggiuntivi rispetto a quelli del laboratorio "tradizionale" e criteri di valutazione immediatamente utilizzabili. Inoltre ha fornito o confermato elementi concettuali non banali, come quello della dissociazione tra PCR e VES nella malaria e quello della componente malassorbitiva (primitiva o secondaria: questo potrebbe essere occasione di un'altra ricerca sul campo) nella malnutrizione severa. Per quanto concerne l'esame di urine, la diretta disponibilità in reparto dello stix, oltre che ridurre i tempi d'attesa per l'inevitabile intervallo tra raccolta, trasporto al laboratorio e lettura, migliora di molto la qualità dell'esame, evitando il deterioramento del campione. Il risultato della Mantoux, malgrado il colore della pelle, è risultato di facile lettura e discriminante sul piano della decisione clinica. Questo può apparire quasi ovvio; va detto però che in precedenza, nello stesso ospedale, si era deciso di non effettuare questo esame, in parte per difficoltà di rifornimento, in parte per il timore di confondimento. L'utilità più immediatamente palpabile è stata quella della PCR. Oltre agli esami "testati" consideriamo indispensabili in un Paese africano il dosaggio colorimetrico dell'emoglobina (o meglio l'ematokrito capillare) e la goccia spessa per il parassita malarico: entrambi questi esami rientrano nella pratica del "fai da te", che nel suo insieme ci sembra ragionevolmente necessaria e perfettamente sufficiente in un Ospedale di primo livello, e non disprezzabili in un Ospedale di secondo livello, in Africa.

## Sommario delle pagine elettroniche

### Appunti di terapia

- Il trattamento del prurito

### Un caso clinico dalla letteratura...

- Astenia progressiva e areflessia in una bambina di 9 anni

### Pediatria per l'ospedale

- Il comune raffreddore

### Avanzi

- Alimentazione della madre in gravidanza con acidi grassi saturi a lunga catena e intelligenza dei figli a 4 anni
- L'accrescimento dei figli infetti e non infetti di madri HIV-1 positive: una ricerca europea
- La risposta alle Ig endovena come indice prognostico della porpora trombocitopenica immune



## UN CASO DI AFIBRINOGENEMIA CONGENITA

*Carmela Alfano<sup>1</sup>, Gabriele Falso<sup>2</sup>, Felice Nunziata<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Dirigente Medico I Livello, UO di Pediatria

<sup>2</sup>Dirigente Medico I Livello, Servizio Laboratorio Analisi

<sup>3</sup>Direttore UO di Pediatria - Ospedale "Landolfi", Solfora, Avellino

## A CASE OF CONGENITAL AFIBRINOGENEMIA

**Key words** *Newborn, Afibrinogenemia*

**Summary** *Case report of congenital afibrinogenemia with neonatal onset.*

**Il caso** - La paziente arriva alla nostra osservazione al 2° mese di vita a causa della persistenza di un gemizio dalla cicatrice ombelicale dopo la caduta del moncone. Per tale motivo, i genitori della paziente avevano già consultato un pediatra che aveva posto diagnosi di "malattia emorragica tardiva", consigliando una terapia con vitamina K (4 mg/die per os). L'unico dato clinico di rilievo è la persistenza di un gemizio continuo dalla cicatrice ombelicale, nonostante avesse già intrapreso da circa un mese la terapia su riportata. La lattante era alimentata esclusivamente al seno materno; né la lattante né la madre assumevano né avevano mai assunto farmaci che potessero interferire sulla coagulazione della lattante stessa.

Gli esami di laboratorio mettevano in evidenza una normale funzionalità epatica (sia dal punto di vista dell'enzimogramma sia per quanto concerne il quadro proteico), un esame emocromocitometrico nella norma per l'età, mentre erano del tutto indosabili PT, PTT e fibrinogeno.

La sintomatologia presentata dalla lattante, associata ai dati di laboratorio ottenuti, ha condotto alla diagnosi di "afibrinogenemia congenita", all'avvio del trattamento sostitutivo e alle indagini di biologia molecolare sulla lattante e sui suoi familiari presso strutture specialistiche, che hanno successivamente confermato l'ipotesi diagnostica.

**Il contributo** - Un gemizio persistente dalla cicatrice ombelicale in un neonato e/o lattante che non risponde al trattamento con vitamina K ha poche probabilità di essere una malattia emorragica tardiva da ipoprotrombinemia neonatale. L'emofilia determina però un sanguinamento cordonale, peraltro in genere massivo e precoce: questa diagnosi va comunque presa in considerazione, anche se, nel nostro caso, il laboratorio aveva caratterizzato il difetto da subito.

L'afibrinogenemia congenita è una rara malattia di cui sono state descritte alcune centinaia di casi ed è dovuta alla mancata sintesi su base congenita di fibrina. Il difetto genetico consiste nella mutazione di un allele locato nel braccio corto del cromosoma 4 e si esprime con una ereditarietà di tipo autosomico recessivo a penetranza variabile. Dal punto di vista fenotipico la malattia si presenta solo allo stato di omozigosi mentre la metà degli omozigoti, portatori obbligati, presentano ipofibrinogenemia. Le manifestazioni cliniche sono di regola severe, molto precoci (comuni le emorragie alla caduta del moncone ombelicale), e frequenti sono le emorragie intracraniche dopo minimi traumi, nonché emorragie viscerali. La diagnosi è semplice, poiché il sangue o il plasma di questi pazienti è assolutamente incoagulabile anche in presenza di trombina in concentrazioni elevate, mentre tutti gli altri test emostatici, che sono indipendenti dal contenuto in fibrinogeno nel plasma in esame, sono normali.



## UN CASO DI FENOMENO DI RAYNAUD ASSOCIATO AD ANA E SCL70 POSITIVI

*Salvatore Panasia, Diego Cimino, Simone Gangarossa*  
 Pediatri di base, ACP Ragusa

## RAYNAUD PHENOMENON ASSOCIATED TO ANA AND SCL70 POSITIVITY

**Key words** *Raynaud's phenomenon*

**Summary** *Case report of Raynaud phenomenon associated to ANA and SCL70 positivity*

**Il caso** - Stefano (10 anni), da circa un anno, ha presentato, sempre in seguito all'esposizione al freddo, ripetuti episodi caratterizzati da pallore, formicolio e infine cianosi alle dita delle mani. Tali sintomi erano già presenti anche da prima, ma fino ad allora saltuari e di modesta intensità.

L'esame obiettivo evidenziava un modesto indurimento della cute dell'estremità distale delle dita delle mani, piccole cicatrici e ulcerazioni a livello dei polpastrelli delle dita.

Normali sono risultati emocromo, VES, PCR, dosaggio Ig, proteinemia, C3, C4, Reuma-test, AST, ALT, CPK, creatinemia, TP, TPP, fibrinogeno, ECG, esame di urine, PA e FC.

Debolmente positivi invece gli ANA (1:40) e l'Scl70 del complesso ENA.

I dati clinici e biomorali, molto suggestivi per fenomeno di Raynaud secondario a scleroderma sistemica, ci hanno indotto al ricovero presso un Centro di Reumatologia, dove sono stati esegui-

ti ulteriori esami strumentali (TAC polmonare ad alta risoluzione, MOC, studio radiologico di esofago, stomaco e duodeno, manometria esofagea, endoscopia esofagogastroduodenale, ECG, ecocardiografia, studio della funzionalità respiratoria, test di diffusione con monossido di carbonio-DLCO) che hanno escluso il coinvolgimento di altri organi.

Presente reflusso gastroesofageo documentato dalla pHmetria.

È stata anche eseguita la capillaroscopia che ha evidenziato una emorragia importante a livello del 2° dito della mano sinistra, associata a zone di rarefazione capillare a livello del 2°, 3° e 4° dito bilateralmente; erano inoltre presenti figure di neoangiogenesi.

Il bambino è stato quindi dimesso con terapia a base di nicardipina (5 mg/die), da cui ha tratto modesto beneficio.

Due successivi ricoveri (sett. e dic. 2001) hanno riconfermato la positività di ANA, il cui titolo è nel frattempo aumentato (1:320), e di Scl70.

Da dicembre 2001 il trattamento con nicardipina è stato sospeso e, al suo posto, iniziata terapia a base di diltiazem (60 mg/die), con lieve miglioramento della risposta clinica.

**Il contributo** - È raro per un pediatra osservare il fenomeno di Raynaud; in tutti i casi di Raynaud, e in particolare in quelli caratterizzati da un importante coinvolgimento della cute, il laboratorio può essere di valido aiuto ai fini della diagnosi differenziale.

Successivi controlli clinici assieme agli esami strumentali avranno molta importanza per il follow-up di questo paziente che rischia fortemente di sviluppare una scleroderma sistemica.

Il fenomeno di Raynaud presenta una bassa incidenza in età infantile e, seppur primitivo nella maggior parte dei casi, può a volte essere secondario a diverse patologie (scleroderma, LES, crioglobulinemia, malattia mista del connettivo).