

Ogni lettore può utilizzare la rubrica "Domande e risposte" per porre i quesiti che riterrà utili. Si raccomanda che il problema sia esposto in forma sintetica, possibilmente contenuto in non più di 10 righe, a mano o dattiloscritto. Verranno pubblicati i quesiti e le risposte che saranno di interesse generale, ma risponderemo personalmente, comunque, a tutti i quesiti inviati. Delle risposte è responsabile il Comitato Editoriale, che potrà contare sulle seguenti consulenze:

ALLERGOLOGIA: Cavagni, Vierucci; CARDIOLOGIA: Fonda, Visconti; CHIRURGIA: Alessandrini, Guglielmi, Verga; DERMATOLOGIA: Arcangeli, Longo F.; DIABETOLOGIA: Pocecco, Tonini; EMATOLOGIA: Sansone, Schettini; ENDOCRINOLOGIA: Cacciari, De Santis; EPATOLOGIA: Bali, Zancan; FARMACOLOGIA: Assael, Bradaschia, Marchetti, Tognoni; GASTROENTEROLOGIA: Guandalini, Torre; GENETICA E MALFORMAZIONI: Cao, Mastroiacovo; GINECOLOGIA PEDIATRICA: Bacci, Ricci; IMMUNOLOGIA: Andolina, Ugazio; NEFROLOGIA: Peratoner, Rizzoni; NEONATOLOGIA: Marini, de Vonderweid; NEUROLOGIA: Bouquet, Cavazzuti; NUTRIZIONE: Auricchio, Nordio; OCULISTICA: Auricchio, Perissutti; ODONTOSTOMATOLOGIA: Celato, Furlani; ORTOPEDIA: Maranzana, Vigliani; OTORINOLARINGOIATRIA: Polazzon, Zocconi; PATOLOGIA INFETTIVA: Principi, Roscioli; PNEUMOLOGIA: Faraguna; PSICHIATRIA: Del Carlo-Giannini, Paci; PSICOLOGIA: Canestraro, Mammano; RADIOLOGIA: Dalla Palma, Perale; VACCINAZIONI: Bartolozzi

Si suggerisce di utilizzare il tagliando a fine rubrica o comunque di prenderlo a modello di massima e indirizzare a: Giorgio Longo, Clinica Pediatrica, Istituto per l'Infanzia "Burlo Garofolo", Via dell'Istria, 65/1 - 34100 Trieste

Incominciano a confondersi le idee a proposito della sindrome del cromosoma X fragile, o di Martin-Bell. Esistono altre sindromi da danno dello stesso cromosoma?

dott. Francesco De Benedetto (pediatra)
Taranto

La sindrome dell'X fragile, o sindrome di Martin-Bell, è un quadro clinico che colpisce fondamentalmente pazienti maschi che presentano un particolare fenotipo, caratterizzato sinteticamente da: ritardo mentale (QI variabile tra 20 e 50), aspetto grossolanamente dismorfo, padiglioni auricolari grandi, macro-orchidismo. Nelle femmine (che sono "eterozigoti" per il difetto, mentre il maschio è "monoizigote", la sindrome è diversa: manca la componente dismorfica ed è presente solo il difetto dell'intelligenza. La sindrome di Martin-Bell, dopo la sindrome di Down, è la seconda causa di ritardo mentale. La sua frequenza nella popolazione generale è di circa 1:2000 maschi nati vivi.

Il gene responsabile è stato individuato nella regione X-q 27.3 (dove avviene la rottura cromosomica) ed è stato denominato FMR-1.

Per quanto concerne il coinvolgimento del cromosoma X in altri quadri patologici, si precisa che questo è uno dei cromosomi meglio studiati e meglio caratterizzati per il notevole numero di patologie che gli sono associate (anche qui si rimanda a un testo di genetica medica). Sempre sulla X è stato individuato il

gene della distrofia miotonica, un'altra malattia con un fenomeno molecolare simile a quello della sindrome di Martin-Bell (multireplicazione di triplette).

Si può in bambini con frequenti episodi di bronchite asmatica, in cui si è accertata un'origine allergica (Prick e RAST positivi per acaro della polvere), somministrare per lunghi periodi di tempo e per diversi anni consecutivi il chetotifene?

Personalmente ho constatato che nei bambini asmatici il chetotifene si è dimostrato molto efficace nel ridurre il numero e l'intensità degli episodi broncostruttivi. Ma ciò mi autorizza a usarlo per diversi anni consecutivi? C'è qualche protocollo in proposito? In letteratura sono segnalati effetti negativi se usato per diversi anni consecutivi?

Pediatra di base

L'efficacia del chetotifene nel ridurre l'intensità e la frequenza degli episodi broncostruttivi in età pediatrica è ben documentata da diversi lavori condotti in doppio cieco. Gli effetti positivi sono più evidenti nel lungo termine (almeno dopo il 2° mese) e va da sé che il farmaco debba essere mantenuto per tempi lunghi. Non sono segnalati effetti secondari di rilievo anche per cicli successivi. L'aver oggi capito che la flogosi bron-

chiale rappresenta il momento patogenetico centrale delle sindromi asmatiche ha però spostato sul trattamento cortisonico inalatorio l'attenzione di ogni protocollo terapeutico, lasciando poco o nullo spazio a farmaci alternativi, compreso il chetotifene.

In bambini in trattamento con immunoterapia specifica, è giusto per il primo anno somministrare contemporaneamente il chetotifene o altro antistaminico? O sarebbe più giusto aspettare gli effetti positivi della terapia iposensibilizzante?

Pediatra di base

Il trattamento farmacologico (con chetotifene o con qualsiasi altro farmaco) non è mai un'alternativa all'immunoterapia specifica. Quest'ultima rappresenta una possibile valida scelta, ma non certamente l'unica, nella complessa terapia delle malattie allergiche. Gli effetti dell'immunoterapia sono oltretutto proiettati nei tempi lunghi, mentre l'azione dei farmaci si esprime nel breve-medio termine.

Scarlattina: quali sono attualmente la reale incidenza e le complicanze a livello renale? È possibile distinguere l'esantema della scarlattina da quelli di na-

tura virale? È necessario fare degli accertamenti dopo un episodio di scarlattina per valutare se si sono verificati danni renali anche in assenza di segni clinici?

Medico generico

La frequenza del reumatismo articolare acuto è di un episodio ogni 30.000 (*sic!*) faringotonsilliti (F.T.) da streptococco beta-emolitico A (SBA) per anno. Quella della glomerulonefrite un po' maggiore, ma sempre molto bassa: una ogni 13.000 F.T. da SBA/anno.

L'esantema della scarlattina non è specifico e può comportare, quando non associato a un quadro clinico tipico, qualche dubbio diagnostico. In questi casi, la ricerca dello SBA nella gola (tamponi faringei) permette la diagnosi di certezza. Data anche la bassa frequenza dell'interessamento renale, non sembra utile fare accertamenti (che comunque si esauirebbero in un esame delle urine).

Quali sono gli attuali orientamenti sull'uso dell'associazione

cortisonico+antimicotico topico nelle dermatiti e in particolare nella dermatite dell'area del pannolino, da Candida.

Pediatra di base

Mi sembra che la risposta se la sia già data da solo: nella dermatite da pannolino, l'agente eziologico è la *Candida* e la terapia deve essere fatta con la sola pomata antifungina. Il cortisone non determina alcun vantaggio aggiuntivo e in particolare nell'area del pannolino risulta particolarmente dannoso per l'elevata concentrazione di farmaco assorbito.

Quale terapia per la sindrome di Schoenlein-Henoch e quali parametri di laboratorio valutare per stabilirne la guarigione?

dott. Claudio Sisto (pediatra ospedaliero)
Bari

La malattia di Schoenlein-Henoch è una "vasculite" che nella maggioranza dei casi decorre favorevolmente senza pro-

vocare particolari problemi e non conosce nessuna terapia specifica.

Se vi è impegno articolare o febbre, vanno usati gli antinfiammatori.

In caso di complicanze maggiori (orchite, ostruzione ed emorragie intestinali, nefrite) è invece indicata la terapia steroidea.

Non vi sono parametri di laboratorio specificamente riferibili alla malattia. Gli stessi indici infiammatori possono essere perfettamente normali anche in fase acuta e d'altro canto la clinica (lesioni cutanee) è già molto espressiva.

Nei casi con nefrite l'ematuria e gli indici di funzionalità renale vanno controllati fino a normalizzazione.

A due miei assistiti è stata diagnosticata, già in epoca neonatale, una displasia cistica renale. I due bambini hanno avuto dei regolari controlli sia ecografici sia scintigrafici con DMSA/DTPA, sia ematochimici. Clinicamente i due bambini hanno un discreto accrescimento staturale-ponderale e una PA nella norma.

**I reni in cui sono situate le cisti si sono man mano ridotti di volume fino a divenire delle masse-
relle di piccole dimensioni, non captanti.**

I due bambini sono stati seguiti da due diversi centri specializzati con orientamenti diversi: a uno è stata proposta l'asportazione di quel che resta del rene, onde evitare l'instaurarsi di una futura ipertensione arteriosa; all'altro invece si è consigliato di effettuare dei periodici controlli e di intervenire chirurgicamente solo se si dovesse instaurare un'ipertensione.

Desidero conoscere la vostra opinione su quale dei due trattamenti può considerarsi più giusto e meno rischioso per il futuro dei bambini.

dott. Salvatore Panasia (pediatra di base)
Ragusa

L'ipertensione arteriosa è una complicanza possibile, non rara ma non obbligatoria di una displasia cistica renale e, in questo caso, l'indicazione è quella della nefrectomia.

In assenza di ipertensione, il da farsi è quindi quello di controllare periodicamente (ogni 6 mesi-1 anno) la pressione arteriosa.

Si sta facendo tanto per incentivare l'allattamento al seno e tutti siamo contenti che le cose stiano cambiando. Sappiamo con dati alla mano quanto sia importante assumere nel primo anno

di vita un latte che, se non può essere quello materno, sia almeno ad esso simile, quindi adattato. Pertanto mi domando: perché il SSN non pensa a quelle, seppur poche, famiglie in cui la nutrice, affetta da ipo-galattia, deve necessariamente somministrare al proprio piccolo un latte adattato ed economicamente non se lo può permettere? Non sarebbe giusto, così come avviene per altre patologie che richiedono alimenti speciali (vedi IPLV, celiachia, fenilchetonuria) che lo Stato venga incontro a chi non può permettersi "il lusso" di acquistare, per 12 mesi, un "alimento speciale" costoso?

Pediatra di base

La risposta non può che essere ambigua ed è del tipo: è nato prima l'uovo o la gallina? Finché il 60% (o l'80%) delle mamme non allatta al seno, il latte di formula non potrà essere un latte speciale a carico dello Stato.

D'altra parte quanto è disposta a spendere una famiglia per nutrire un figlio? Il latte di formula costa circa 4000 lire al litro e un litro basta per la completa nutrizione giornaliera nei primi 6 mesi. Nei mesi o negli anni successivi il costo alimentare di un figlio sarà sicuramente superiore.

Una bambina di 9 anni (mia figlia) guarisce con "difficoltà" dalle banali malattie virali, pur non presentando mai serie complicazioni batteriche. È affetta in

maniera ricorrente e fastidiosa da stomatiti aftose e glossiti.

Emocromo: GR 4.39, Hb 12, piastrine 283.000, sideremia 89, VES 1ª ora 2, GB 4000, N 43%, L 47%, E 5, B 0, monociti 5.

Bisogna preoccuparsi del basso numero di bianchi? Occorre approfondire o fare terapie?

Pediatra di base

La stomatite aftosa ricorrente (SAR) rimane spesso un problema non capito. Può essere peraltro espressione isolata di una celiachia e, naturalmente, un dosaggio degli AGA e degli EMA merita di essere fatto in tutti i casi in cui il problema appare rilevante per frequenza e intensità, anche in assenza di altri segni di malattia.

In altri rari casi la SAR è espressione di una malattia infiammatoria cronica dell'intestino o di altra vasculite (Behçet) e si accompagna a segni generali di malattia (febbre e alterazione degli indici di flogosi). Ulcere (afte necrotiche) del cavo orale possono comparire effettivamente anche nel caso di neutropenia, tipicamente nella cosiddetta neutropenia ciclica, durante la settimana in cui i leucociti neutrofilici cadono sotto il valore di 500/mmc.

Per quanto riguarda sua figlia, non crediamo peraltro che questo sia il suo caso perché, nella neutropenia ciclica la stomatite è accompagnata da febbre e compromissione dello stato generale.

In ogni caso quello che vale per la diagnosi è la conta dei neutrofilici solo durante le acuzie (4000 GB con 43% di neutrofilici non può essere considerato un dato patologico).



Al Comitato Editoriale di 'Medico e Bambino'

Vorrei avere una risposta al seguente problema

.....
.....
.....
.....

Firma

Indirizzo

.....

Accetto che il mio nome compaia sulla rivista in calce al quesito (barrare sì o no) sì no

Attività o qualifica

- libero professionista
- medico Saub
- medico consultoriale
- medico generico
- pediatra
- ospedaliero
- universitario