

## OSTEOMA OSTEODE TRATTATO CON ABLAZIONE PERCUTANEA CON RADIOFREQUENZE: DESCRIZIONE DI UN CASO

A. Andreacchio<sup>1</sup>, E. Bailo<sup>2</sup>, N. Sardi<sup>3</sup>, G. Grazia<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Divisione di Ortopedia e Traumatologia,

Ospedale Infantile "Regina Margherita", Torino

<sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Torino

<sup>3</sup>SC di Pediatria, Ospedale Civile "Edoardo Agnelli", Pinerolo (Torino)

Indirizzo per corrispondenza: sardinicola@hotmail.com

### OSTEOID OSTEOMA TREATED WITH PERCUTANEOUS RADIOFREQUENCY ABLATION: CASE REPORT

**Key words** Osteoid osteoma, Treatment,  
Percutaneous radiofrequency ablation

**Summary** Osteoid osteoma (OO) is a small, benign bone tumour that occurs in young people. The most common skeletal sites are the metaphysis or diaphysis of long bones. We report a case of a 13-year-old boy with a 5-month history of pain in the right femur. For the persistence and the increasing of the pain the boy underwent a right lower limb CT-scan that revealed a well-defined, 5 mm cortical lesion of the distal femur characteristic of an OO. Therefore a percutaneous radiofrequency ablation (PRA) of the OO under CT-scan guide was performed: after the treatment there was a complete remission of the pain and at the 3-month-follow-up the child remained symptoms free. Our experience confirms literature data supporting the use of PRA as a minimal invasive and effective treatment for OO.

**Introduzione** - L'osteoma osteoide (OO) è un tumore benigno dell'osso di origine sconosciuta, che colpisce in più del 90% dei casi pazienti di età compresa tra 5 e 18 anni e costituisce una rara causa di zoppia in età pediatrica. Le sedi più colpite sono le metafisi e le diafisi delle ossa lunghe. Una rara localizzazione è quella vertebrale. La lesione tipica è caratterizzata da un "nidus" di tessuto osteoide, circondato da uno strato di osso sclerotico reattivo. Le dimensioni medie sono generalmente < 1,5 cm. Il sintomo tipico di presentazione è il dolore notturno, profondo, continuo e localizzato. Descriviamo il caso di un ragazzo di 13 anni che permette di illustrare un'ulteriore causa, seppur rara, di zoppia in età pediatrica e di evidenziare i benefici di un trattamento terapeutico relativamente innovativo e poco invasivo.

**Caso clinico** - S. è un ragazzo romeno di 13 anni, giunto alla nostra osservazione per un importante dolore alla coscia e ginocchio dx che causava zoppia. La mamma riferiva che nel 2002 era stato trattato con ASA per 2 mesi circa per sospetta "artrite". La sintomatologia si era poi attenuata, per ripresentarsi all'inizio del 2007. Le radiografie dell'arto erano risultate normali.

Al momento del ricovero la deambulazione era consentita ma con evidente zoppia. Era presente dolore alla pressione del legamento rotuleo e alla mobilizzazione attiva e passiva del ginocchio dx. L'esame obiettivo neurologico era negativo. Gli

esami di laboratorio erano nella norma e la radiografia del ginocchio non evidenziava anomalie. Veniva eseguita una TAC che evidenziava una lesione di circa 5 mm di diametro a livello della corticale del femore distale, compatibile con OO (*Figura disponibile on line*). La scintigrafia total-body con tecnezio-99 dimostrava una intensa captazione del tracciante a livello della diafisi distale del femore dx, con segni di ipervascolarizzazione e di aumentata attività osteoblastica. Per meglio definire la lesione veniva eseguita anche una RMN che confermava la presenza di un quadro compatibile con OO (*Figura disponibile on line*). Il ragazzo veniva sottoposto a intervento di termoablazione percutanea con radiofrequenze (TPR). Sotto guida TC si è identificato il punto di accesso attraverso il quale è stato introdotto per via percutanea un ago da biopsia ossea al centro del "nidus". L'elettrodo, connesso con un generatore di radiofrequenze, mantiene una temperatura di 85-90 °C per un tempo di circa 4-6 min durante il quale avviene l'ablazione termica. Dopo tale trattamento si è assistito alla completa risoluzione della sintomatologia algica. Al follow-up di 3 mesi il ragazzo risultava asintomatico.

**Discussione** - L'OO è il più comune tumore osseo benigno, la cui storia naturale varia in base alla sede di presentazione; sono descritti casi di regressione spontanea dopo un periodo medio di 3-7 anni. La TC con mezzo di contrasto rappresenta la miglior tecnica di "imaging" per la diagnosi di OO, in quanto frequentemente l'indagine radiologica standard risulta negativa. Per la diagnosi differenziale (tumori ossei e istiocitosi) è utile l'esecuzione della scintigrafia ossea e della RMN, che può evidenziare la diffusione ai tessuti molli e l'eventuale coinvolgimento intramidollare (in caso di lesioni a localizzazione vertebrale). Nella maggior parte dei casi, se il paziente continua a essere sintomatico nonostante la somministrazione di FANS, il trattamento chirurgico d'elezione è rappresentato da un'ampia escissione della lesione. Gli svantaggi di questa procedura sono rappresentati dalla necessità di immobilizzazione prolungata e dalla possibilità di applicare fissatori interni e/o un innesto osseo per la prevenzione delle fratture.

Nell'ultimo decennio si sono sviluppate nuove tecniche tese a minimizzare la rimozione di tessuto osseo con i conseguenti problemi correlati. Sebbene l'assenza di un reperto istologico di conferma sia oggetto di critiche, l'impiego di nuove tecniche minimamente invasive come la TPR è diventato il trattamento di scelta per questo tipo di lesioni, quando le caratteristiche cliniche e radiologiche siano tipiche di OO. Questa tecnica consente il carico a partire dal giorno seguente il trattamento. La percentuale di successi terapeutici riportata in letteratura con questa tecnica è dell'88-96%. Gli effetti collaterali della TPR sono essenzialmente di due tipi: 1) danno a carico dei tessuti limitrofi alla zona trattata; 2) mancata riuscita della procedura con conseguente recidiva di OO.

In conclusione, il trattamento dell'OO dovrebbe essere il meno invasivo possibile in considerazione della storia naturale benigna del tumore.

La TPR risulta essere un trattamento sicuro ed efficace per questo genere di tumore, con vantaggi anche di ordine economico.

## ALOPECIA BITEMPORALE E STRIE DI IPERPIGMENTAZIONE IN LATTANTE CON RITARDO PSICOMOTORIO

G. Ciana\*, M.C. Fertz<sup>1</sup>, C. Sanesi<sup>1</sup>, S. Demarini<sup>1</sup>, V. Petix<sup>2</sup>, V. Pecile<sup>2</sup>

<sup>1</sup>SC di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale,

<sup>2</sup>SC di Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

\*Attualmente SC Centro Coordinamento Regionale Malattie Rare, Azienda Ospedaliero-Universitaria "Santa Maria della Misericordia", Udine

Indirizzo per corrispondenza: ciana.giovanni@aoud.sanita.fvg.it

### BITEMPORAL ALOPECIA AND STREAKS OF HYPER-PIGMENTATION IN AN INFANT WITH MENTAL RETARDATION

**Key words** Pallister-Killian syndrome, 12p tetrasomy, Iroquois Indians hair, Hyper pigmentation lines

**Summary** The careful classification of a psychomotor delay in an infant is often a difficult task for paediatricians. Many hospital admissions for clinical, instrumental and laboratory investigations, are often needed, even though an exact diagnosis is not always reached. In some cases, however, the presence of a few very distinctive clinical features may allow for a prompt diagnosis and induce the paediatrician to choose the best diagnostic tools to confirm the clinical picture. We report one case of Pallister-Killian syndrome with mental retardation, streaks of hyper-pigmentation, and facial anomalies, including prominent forehead with sparse anterior scalp hair.

**Caso clinico** - Il piccolo nasce a 37 settimane di età gestazionale da TC di emergenza per movimenti fetali ridotti. In gravidanza, segnalato polidramnios dalla 35<sup>a</sup> settimana. Alla nascita comparsa di distress respiratorio, poi rapidamente risoltosi. Durante il ricovero vengono riscontrati i seguenti problemi: un ipoparatiroidismo transitorio, un ipertono assiale con difficoltà nell'evocazione dei riflessi neonatali. Evidenti una lieve insufficienza della valvola mitrale e una ipovalidità della suzione. Vista la compresenza di ipoparatiroidismo, atteggiamento posturale non convincente e cardiopatia congenita, si è ipotizzata la sindrome da delezione 22q11.2. L'analisi FISH (*Fluorescence In Situ Hybridization*) non ha messo in evidenza tale delezione; inoltre l'analisi del cariotipo eseguita sullo stesso tessuto è risultata normale. Durante il follow-up si rende progressivamente evidente una ipotonia con ritardo psicomotorio. All'esame obiettivo sono presenti dimorfismi rappresentati da ipertelorismo con strabismo alternante, fronte prominente, radice del naso piatta con narici anteverse, filtro lungo con labbro superiore fine e labbro inferiore pieno, palato ogivale. Della facies colpisce soprattutto una particolare **rarefazione dei capelli sulle tempie** (Figura) mentre al tronco sono evidenti delle **strie di iperpigmentazione**. L'alopecia

bitemporale *in primis*, associata al ritardo motorio e alle anomalie della pigmentazione cutanea, ci ha fatto sospettare la **sindrome di Pallister-Killian**. La biopsia cutanea per coltura dei fibroblasti con analisi del cariotipo ha messo in evidenza la presenza di un cromosoma sovrannumerario, identificato come un isocromosoma del braccio corto del cromosoma 12 [47,XY,i(12p)].

**Discussione** - La sindrome di Pallister-Killian, o tetrasomia 12p a mosaico, associa dimorfismi facciali caratteristici, anomalie della pigmentazione, malformazioni viscerali, ritardo mentale grave ed epilessia. A questi segni si associa la presenza di un isocromosoma sovrannumerario del braccio corto del cromosoma 12, confinato nei fibroblasti cutanei. Nella sindrome l'anomalia cromosomica è relegata in alcuni tessuti, quali la cute, mentre i linfociti presentano un cariotipo normale. Per tale motivo il sospetto diagnostico trova conferma nell'analisi cromosomica effettuata su fibroblasti ottenuti da biopsia cutanea. Nonostante la tetrasomia 12p sia la più frequente tra le tetrasomie autosomiche, l'incidenza è bassa (inferiore a 1/10.000 nati) e la frequenza aumenta con l'avanzare dell'età materna.

Il reperto più tipico alla nascita e nella prima infanzia è l'alopecia bitemporale che, associata all'abbondanza di capelli presenti al vertice, ricorda la capigliatura degli Indiani Irochesi.

A livello prenatale i reperti ecografici più frequenti sono l'ernia diaframmatica, accorciamento rizomelico degli arti e il polidramnios, anche se sono stati riportati difetti cardiaci, polmonari, urogenitali, contratture articolari, idrope e ventricolomegalia cerebrale. Spot o strie di iper- o ipopigmentazione sono presenti in circa il 40% dei casi, possono rappresentare un marker clinico diagnostico nei casi di fenotipo lieve e si rendono evidenti nel primo anno di vita.

Il piccolo, fino all'età attuale di 14 mesi, non ha presentato convulsioni, che si riscontrano in circa il 40% dei casi. Il ritardo mentale in questa sindrome è di norma severo, anche se vengono riportate singole segnalazioni di casi con ritardo mentale lieve o assente.

Il nostro caso insegna che un'anomalia cromosomica può essere presente in cellule diverse dai linfociti periferici e che il compito del clinico esperto è di interfacciarsi e di guidare il laboratorio di citogenetica nella scelta del tessuto giusto da indagare.



Figura. Sindrome di Pallister-Killian: rarefazione dei capelli sulle tempie.

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](http://www.medicoebambino.com)). Il sommario delle pagine elettroniche è riportato a pag. 141. In **"Appunti di terapia"** vengono riportati per esteso i risultati di un importante studio retrospettivo condotto in Inghilterra, che ha valutato la relazione tra la frequenza dei casi di mastoidite e l'uso dell'antibiotico nei casi di OMA. Le conclusioni sono molto interessanti e a favore della possibile applicazione della vigile attesa: bisogna infatti trattare 4831 bambini con OMA con l'antibiotico per prevenire un caso di mastoidite. In **"Pediatria per l'Ospedale"** la seconda parte dell'aggiornamento sulla neurofibromatosi tipo 1: si parla di complicanze. Nella rubrica **"Occhio all'evidenza"** il commento critico di un recente lavoro cerca di rispondere alla domanda: nei bambini affetti da rinoconguntivite allergica alle graminacee la somministrazione giornaliera di una compressa orosolubile di *Grazax* è efficace nel ridurre lo score dei sintomi e il consumo dei farmaci? I **"Casi indimenticabili"** anche su questo numero parlano del vissuto, delle relazioni e dell'approccio del pediatra nei confronti di un bambino con patologia tumorale. Da non perdere **"Striscia la notizia"**, con tre titoli (tratti da fonti autorevoli) su tutti: la revisione del trattamento della faringite streptococcica; la salute psichica del bambino; la gestione dei comuni avvelenamenti.