

*Questi casi indimenticabili sono tali, oltre che per il coinvolgimento emotivo personale e professionale, per la loro attuale rarità nel nostro mondo (purtroppo in altri mondi sono problemi correnti). Una delle difficoltà del mestiere è che le malattie si fanno sempre più rare, ma che non bisogna dimenticarle, e che è sempre difficile separare i problemi dai non problemi.*

*Un commento da fuori a questi casi indimenticabili: tanti esami, non impropri, ma alla fine confondenti. In entrambi i casi i soli elementi significativi, necessari e sufficienti a condurre il caso, sono stati la clinica e l'immagine.*

## AL LUPO... AL LUPO

Bruno Sacher, San Daniele (Udine)

La mamma e la nonna di Elisa e Sandro sono ben oltre il 97% percentile per quanto riguarda ansia e preoccupazione in occasione di ogni sintomo dei bambini.

Però ogni tanto ci azzeccano! Elisa (ora ha 12 anni) ha presentato una brutta tracheolaringite batterica fino ad arrivare vicino all'intubazione e una dermatite pruriginosa, diventata poi una dermatite erpetiforme. Ora da anni è in dieta senza glutine e sta bene. Sandro ha 4 anni, arriva un mercoledì per una forte otalgia destra esordita nelle prime ore del mattino. Il bambino è sonnolento (ha dormito male), viene visto (ha una tipica OMA) e rimandato a casa con terapia antidolorifica e amoxicillina.

Il mattino successivo, giovedì, ritorna: ha avuto una puntata febbrile il pomeriggio precedente, non si lamenta di mal di orecchie, però dorme in continuazione. Si conferma l'otite; l'esame neurologico risulta nella norma. Non ci sembra una situazione preoccupante e consigliamo di attendere ancora 24 ore.

Il venerdì mattina ritorna: nulla di nuovo, non ha febbre, non si lamenta, però continua a dormire. Viene risvegliato, risponde a tono, esame neurologico sempre normale, ma riteniamo a questo punto che sia bene ricoverarlo. Facciamo i soliti indici di flogosi e passiamo alla terapia antibiotica in vena.

Il bambino ci lascia perplessi perché è silenzioso, un po' apatico, ma non sembra particolarmente sofferente, anche se notiamo una lacrima sulla guancia destra. Risponde a tono alle domande, ma solo con dei sì e dei no, fa tutto quello che gli chiediamo; nel pomeriggio, in due, ripetiamo l'esame neurologico (sempre normale) e, appena la visita finisce, il bambino ricade nel sonno.

Viene quindi eseguita una TAC cerebrale che risulta normale.

A questo punto telefoniamo, per chiedere aiuto, al neurologo di fiducia. Questi ci dice di pensare a una meningite (non ne siamo convinti) o a una tromboflebite di un seno venoso (nessuno di noi l'ha mai vista), e che l'esame indicato è una TAC con contrasto. Alla nostra richiesta il radiologo è perplesso, perché non si sente in grado di leggere questo esame in un bambino.

Vista la situazione e le ipotesi prospettate, decidiamo per il trasferimento in altra sede. Siamo arrivati al venerdì sera. Quando uno di noi arriva al centro di riferimento con il bambino, questi si sveglia, e il collega che lo accoglie non nasconde un sorriso: «È solo una otite, aspettiamo un po'».

Sabato e domenica mantiene la terapia antibiotica e continua... a dormire. Il lunedì mattina ricompare la febbre, la sonnolenza non recede, e ci si allarma. Viene posizionato un tubo di drenaggio transtimpanico, rivista la terapia antibiotica e fatta la TAC cerebrale con contrasto. Questa risulta normale a una prima lettura, ma in seguito viene evidenziata la tromboflebite del seno venoso omolaterale alla OMA. Si aggiunge l'eparina alla terapia antibiotica. Nell'arco di qualche giorno la situazione-sonno si normalizza e il bambino viene dimesso.

Sia l'eparina che l'antibiotico vengono mantenuti per due mesi.

Viene rifatta una TAC che evidenzia la completa normalizzazione. Il bambino sta bene; ha ancora il tubo transtimpanico.

## Considerazioni

Quando trattiamo un'otite con l'antibiotico, lo facciamo anche (o soprattutto) per prevenire le complicanze, una delle quali è la tromboflebite. Questa volta proprio non è servita. Il sonno persistente, altrimenti ingiustificato, è stato la guida principale per la

diagnosi. Il trattamento con eparina è tutt'ora oggetto di discussione, e la lunga terapia antibiotica corrisponde forse a un eccesso di prudenza.

## IL SOLE NON È UGUALE PER TUTTI!

Sandro Bianchi, Assisi

Lisa Sebastiani, Perugia

Fatima vive in Umbria. La sua famiglia, di origine magrebina, vi è immigrata prima della sua nascita. I genitori hanno cambiato recentemente la residenza e, per questo, anche pediatra curante. Mi contattano in ambulatorio per una richiesta di visita ortopedica. Fatima è terzogenita e la madre mi riferisce di aver eseguito pochi controlli (bilanci di salute) dal mio predecessore. La richiesta di visita ortopedica nasce dal fatto che la bambina cammina con difficoltà. Invitata a una visita ambulatoriale, conosco il giorno dopo Fatima per la prima volta, all'età di 2 anni e 10/12 mesi. Presenta, naturalmente, una carnagione olivastrea, e non riesce a camminare senza appoggio e la sua deambulazione sembra essere dolorosa. Alla visita risulta essere presente spiccato valgismo delle ginocchia, bozze frontali prominenti, rigonfiamento dei polsi e delle caviglie, lieve svasatura della gabbia toracica, ipoplasia dello smalto degli incisivi superiori.

All'anamnesi Fatima è stata allattata al seno materno fino a 12 mesi, e non ha mai assunto terapia farmacologica. La madre riferisce una scarsa esposizione al sole sia personale (indossa il chador) che della bambina.

Il mio sospetto è che la bambina presenti un rachitismo, e decido di eseguire il controllo del metabolismo osseo e Rx degli arti superiori e inferiori.

Le indagini di laboratorio, effettuate presso un ospedale zonale, mostrano: normalità di calcemia, fosforemia e creatininemia; elevazione di PTH intatto (107 pg/ml -VN 9-78) e della ALP (1962 UI/l); ipocalciuria 9,60 mg/24 h -VN 50-400); ipofosfaturia (0,09 g/24 h -VN 0.30-1). Il quadro radiologico (ginocchia e avambraccio sn) è indicativo di rachitismo attivo in stadio avanzato: «Ossa lunghe demineralizzate, incurvamento delle tibie, allargamento delle cartilagini di coniugazione, metafisi sfrangiate allargate, incurvate, con aspetto a coppa dell'estremo diafisario prossimale dell'omero e dell'estremo distale di radio e ulna; porosi dei nuclei epifisari prossimali dell'omero».

Pongo la diagnosi di "rachitismo" e consiglio terapia con calcifediolo 25-OH-D3 1200 U/die (*Didrogyl*: 6 gtt/die).

Un successivo controllo, dopo circa due mesi dall'inizio del trattamento, evidenzia una persistenza dei sintomi iniziali. Mi domando, quindi, se la bambina è resistente alla vitamina D, vista anche la consanguineità dei genitori (sono cugini di primo grado). Decido quindi di approfondire il caso e contatto gli amici del "Silvestrini", lanciando il mio SOS.

Le indagini che eseguiamo, in accordo con i colleghi ospedalieri, mostrano la normalizzazione del PTH intatto (14,7 pg/ml -VN 9-78) e la riduzione della ALP (1272 UI/l). Le altre indagini risultano nei limiti della norma: calcemia 9 mg/dl; fosforemia 5,5 mg/dl; sodiemia 143 mEq/l; potassiemia 4,4 mEq/l; Cl 108 mEq/l; Mg 1,8 mg/dl; creatinina 0,39 mg/dl; emogasanalisi (prelievo venoso): pH 7,34; HCO<sub>3</sub> 23,4; BEb -1,7; anion gap 11,6 (VN<15); pH urine 7, peso specifico 1015.

Diuresi 24 ore (600 ml):

- presente ipocalciuria 55 mg/24 h (VN 100-300);

- presente ipofosfaturia 0,27 g/24 h (VN 0.30-1) e ipopotassiuria 19,86 mEq/24 h (VN 26-123);
- riassorbimento tubulare fosfati: 45,7 mg% (PO<sub>4</sub> ur.) x 0,39 mg/dl (creatinina sier.) / 5,5 mg/dl (PO<sub>4</sub> sier.) x 34 mg% (creatinina); ur.= 9,53 (VN 80-90%), assenti glicosuria (1 mg/dl) e proteinuria (0,04 g/24 h);
- nella norma sodiuria 112 mEq/24 h (VN 27-287) e uricosuria 0,26 g/24 h (VN 0,25-0,70);
- rapporto calciuria/creatininuria 0,27 (VN<0.2);
- amminoaciduria assente;
- dosaggio Vit D3 1-25(OH): 249 (VN 15-120 ng/ml) e vitamina D3 1-25(OH): 405 ng/ml;
- ecografia renale: negativa (in particolare assente nefrocalcinosi). L'interpretazione di questi esami non ha fornito risposta al nostro quesito, inducendoci a girare l'SOS a una più grande "capitaneria di porto" ... al Prof. A. Ventura e ai suoi collaboratori che ci hanno così risposto:

«A nostro parere si tratta di una forma carenziale, ipotesi avvalorata anche dal fatto che la bambina ha una cute di colore olivastro, è stata allattata al seno senza supplementazione di vit D e, pur essendo stata esposta al sole, probabilmente, vista l'etnia, l'esposizione che per noi è normale, per lei non è stata sufficiente.

Di fatto, in trattamento con una dose di Didrogyl, la bambina ha normalizzato il PTH, ha diminuito la ALP, ha mantenuto una funzionalità renale normale. I livelli ematici elevati di vit D3-25(OH) e vit D3-1-25(OH) dipendono verosimilmente dalla supplementazione e non da una resistenza alla vitamina D stessa. Il nostro consiglio è quello di continuare così, aspettandoci un miglioramento delle lesioni ossee (Rx e braccialetto rachitico) in tempi un po' più lunghi.

L'importante è che stia normalizzando il laboratorio. Alternativamente, se non ci fosse evidenza di miglioramento, l'ipotesi da considerare (al momento remota) sarebbe secondo noi quella di un rachitismo vitamina D-dipendente di tipo II, in cui il quadro clinico è uguale al rachitismo carenziale e i sintomi persistono in trattamento adeguato, con alti livelli di vitamina D ematici. Si tratta di forme autosomiche recessive (i genitori sono cugini di I grado) e anche in questi casi il PTH è alto, così come la ALP. Di solito però si ha glicosuria (che Fatima non presenta) e acidosi tubulare renale (che anche non c'è)».

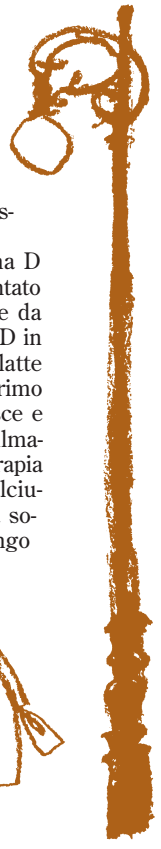
Abbiamo quindi deciso di proseguire la somministrazione di calcifediolo allo stesso dosaggio, di controllare ogni 2 mesi il rappor-

to calciuria/creatininuria su campione estemporaneo, di eseguire eco renale ogni 6 mesi e controllo Rx non prima di 6 mesi.

Dopo sei mesi di terapia, Fatima è tornata a controllo: la deambulazione non provocava più dolore e l'esame obiettivo mostrava incremento delle curve staturponderali con condizioni generali buone, a eccezione del persistente valgismo degli arti inferiori (distanza intermalleolare di 6,8 cm in clinostatismo e di 8,2 cm in ortostatismo), e difficoltà alla completa estensione delle ginocchia, braccialetto rachitico, rosario rachitico, segno del doppio malleolo con "scivolamento" mediale del piede e piattismo che si corregge parzialmente sulle punte.

Le indagini mostrano in particolare: PTH intatto (23,9 pg/ml -VN 9-78), ALP 831 UI/l, rapporto calciuria/creatininuria 0,24 (VN < 0,2). L'esame radiologico (ginocchia e polso sn) evidenzia la guarigione quasi completa del rachitismo (densità ossea quasi normale, metafisi meno deformate a coppa, meno sfrangiate); eco renale: assente nefrocalcinosi.

La guarigione in seguito alla terapia con vitamina D pertanto ha permesso di definire il quadro presentato da Fatima come rachitismo di origine carenziale da mancata supplementazione dietetica con vitamina D in bambina con carnagione olivastro, allattata con latte materno, scarsamente esposta al sole durante il primo anno di vita (che è l'anno in cui il rachitismo nasce e matura), come è comune nelle popolazioni musulmane. Ho consigliato di proseguire ancora con la terapia in atto, di controllare ogni 2 mesi il rapporto calciuria/creatininuria e di proseguire, anche una volta sospesa la terapia, con trattamento di profilassi a lungo termine al dosaggio di 400 U/die di vitamina D. La mamma di Fatima mi confida, soltanto ora, a guarigione avvenuta, che una vicina di casa, medico e anch'essa mamma di un bambino italiano di carnagione chiara, le aveva consigliato di non dare alcuna supplementazione alla bambina in quanto allattata esclusivamente al seno materno, riferendole che lei stessa si era comportata con il proprio figlio in tal modo. La verità non è uguale per tutti!



## PREVENIRE E CURARE IL DOLORE NEL BAMBINO

Dalla teoria alla pratica  
Trieste 10-11 settembre 2004

Venerdì 10 settembre

Sabato 11 settembre

### EVIDENZE E RIFLESSIONI Modera A. Ventura

- 9.00 Perché prevenire/curare il dolore - P. Busoni
  - 9.45 Il dolore del neonato: prevenire/curare - P. Brovedani, T. Strajin
  - 10.30 Il dolore minore: otalgia, emicrania, altro - F. Marchetti
  - 11.45 Il dolore maggiore: da trauma, post operatorio, altro - P. Vallon
  - 12.30 Il dolore in oncologia pediatrica - G. Zanazzo
- Modera A. Sarti
- 14.30 "Gli ultimi tre giorni di vita" M. Rabusin
  - 15.15 Il dolore sine causa: guarire con le parole - L. Peratoner
  - 16.00 Gestì, parole, distrazione, altro: una rivisitazione - A. Messeri
  - 17.15 Il dolore dell'anima (il bambino nel dramma) - F. Panizon

### MEDICI E INFERMIERI NELLA PRATICA

- 9.00 Il dolore da prelievo - F. Balsemin
- 9.45 Il dolore in pronto soccorso - G. Messi
- 11.00 La sedazione da procedure (colonscopia, EGDS, artrocentesi) - E. Barbi
- 11.45 L'anestesia loco-regionale - G. Runti
- 12.30 Conclusioni
- 13.00 Fine dei lavori

PER QUESTO CONGRESSO SONO STATI RICHIESTI I CREDITI FORMATIVI ECM

PRESIDENTE: Prof. Alessandro Ventura

SEGRETERIA SCIENTIFICA: Dott. Egidio Barbi - ebarbi@libero.it  
Dott. Federico Marchetti - fedemarche@tin.it  
Clinica Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Università di Trieste

SEGRETERIA ORGANIZZATIVA

EKIPEVENTI pscarl - Via C. Beccaria, 7 - 34133 TRIESTE  
Tel. 040 3480888 - 040 3483735 fax 040 632387  
e-mail: info@ekipeventi.it