

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

## Casi contributivi



**UN CASO DI SINDROME DI ROKITANSKY  
 E LA QUESTIONE DELL'UTERO IN AFFITTO**  
 A. Borrelli, A. Labadia, *Il Divisione di Pediatria,  
 OspedaleSS. Annunziata, ASL 1 Napoli*

### CASE OF ROKITANSKY SYNDROME AND THE "RENT-A-UTERUS" ISSUE

**Key words** Rokitansky syndrome

**Summary** Description of a case of H-shaped uterus, unilateral kidney aplasia and rib anomalies.

**Premesse** - La sindrome di Rokitansky comprende uno spettro sequenziale di malformazioni mesodermiche prevalentemente asimmetriche, con displasie che interessano il viso, l'orecchio esterno, l'orecchio medio, i somiti cervico-toracici, il rene, l'utero, la vagina.

La sindrome è usualmente sporadica, ma nel 4% dei casi è familiare, con sorelle affette. Si presume che sia espressione di un difetto genetico a bassa penetranza e diversa espressività (in quattro sorelle sono stati osservati vari gradi di displasia renale, atresia vaginale, e in 2 di loro anche sordità). Recentemente (febbraio 2002), a Roma, una donna affetta da questa sindrome ha fatto formale richiesta (accolta) per ottenere legalmente un "utero in affitto".

**Il caso** - È una ragazza di 14 anni. Giunge alla nostra osservazione per dolori al basso ventre, amenorrea e arresto di crescita. In realtà ha una statura al 75° centile e un peso > 75° centile. Il cariotipo è normale. Nell'albero genealogico si rileva un ripetersi di

storia di malformazioni renali. L'ecografia dell'addome, la visita ginecologica successiva e una RM delle pelvi documentano una agenesia del rene di sinistra (confermata poi dalla nefrografia), un utero dismorfico, bicornato, a H, con un setto miometrale che determina una separazione pressoché completa tra le due cavità. Di queste una comunica con una emivagina a tunica e l'altra con una emivagina a fondo cieco, nella quale si accumula il sangue di diversi cicli mestruali. (NB: quando il sangue dell'ematocolpo raggiunge la comunicazione con l'altro emiutero, vi si svuota completamente).

La ragazza è stata sottoposta ad apertura vaginale per ematometra con asportazione del setto vaginale.

L'esame radiologico della colonna ha evidenziato coste cervicali a livello di C7 e assottigliamento bilaterale dell'arco posteriore della IX e X costa.

**Il contributo** - La sequenza malformativa della sindrome di Rokitansky può essere considerata parte di una più ampia scala di malformazioni, a cui appartiene la MURCS (Sindrome di Displasia Muelleriana, Uterina, Renale e Cervico-toracica). Questa sindrome, come la sindrome di Goldenhar, la sindrome di Vater, la sindrome di Klippel-Feil sono delle malformazioni mesodermiche, la cui origine comune è da ricercare nella stretta relazione spaziale, che si verifica alla fine della IV settimana, tra i blastemi da cui hanno origine la colonna cervicale inferiore, la colonna toracica superiore, il braccio e i dotti pronefrici, cosicché una lesione in quella sede (ad esempio un'anomalia vascolare) può finire con l'interessare un'area vasta e apparentemente eterogenea. La sindrome va tenuta presente (e ne vanno ricercate le possibili alterazioni di accompagnamento) specialmente di fronte a displasie utero-vaginali, come nel nostro caso.



**VARICELLA EMORRAGICA CON POLMONITE  
 IN CORSO DI TERAPIA CON STEROIDI INALANTI**  
 G. Nocerino  
 UOC IV Pediatria, Ospedale SS. Annunziata, ASL 1 Napoli

### HEMORRAGIC VARICELLA COMPLICATED BY PNEUMONIA DURING TREATMENT WITH INHALED STEROIDS

**Key words** Hemorrhagic varicella, Inhaled steroids

**Summary** Description of a case of complicated varicella, with pneumonia and coagulation disorders.

**Il caso** - Si tratta di un bambino di 6 anni, che presenta da due anni asma a carattere episodico. Per ridurre le ricorrenze stagionali è stato messo in profilassi farmacologica con fluticasone 50 mcg, 2 spruzzi, mattina e sera, da dicembre a gennaio. A metà gennaio il fratellino si ammala di varicella e 15 giorni dopo anche il nostro paziente. Dopo tre giorni di febbre alta compaiono le prime vescicole, che rapidamente si moltiplicano, assumendo anche un carattere emorragico. La febbre è alta; sono presenti tosse e profonda sonnolenza.

Il bambino viene ricoverato in condizioni generali compromesse. Varicella estesa a tutta la superficie cutanea e alla mucosa orale, con numerosi elementi emorragici. Ecchimosi agli arti superiori. Reperto stetoacustico e radiologico di broncopneumite basale destra. Neutrofilia (11.000 neutrofilii/mm<sup>3</sup>), piastrinopenia relativa (140.000), ipoprotrombinemia (attività protrombinica 65%, APTT 36 sec.), fibrinogeno normale (412 mg/ml), IgG 780 mg/ml, IgM 115 mg/ml, IgA 25 mg/ml. Sottopopolazioni linfocitarie nella norma per l'età. EEG ed esame del liquor negativi.

Viene sospesa la terapia steroidea e iniziato un trattamento antibatterico (ceftriaxone 100 mg/kg/die) e anti-virale (aciclovir 500 mg/m<sup>2</sup>x3). A 72 ore dal ricovero il bambino sta meglio, dopo 8 giorni viene dimesso.

**Il contributo** - L'effetto di aggravamento sull'evoluzione della varicella prodotto dai cortisonici somministrati per via sistemica, specialmente nella fase di incubazione della malattia, è ben noto. Il nostro caso, sebbene non dimostrativo al 100% di un rapporto causa-effetto, sembra potersi aggiungere a buon diritto alle segnalazioni episodiche di varicella complicata in corso di somministrazione di steroidi topici. Come insegnamento generale, il caso costituisce di per sé una raccomandazione a sospendere qualunque forma di terapia steroidea in caso di contatto con varicella.