

VOMITO DA MALROTAZIONE INTESTINALE A ESORDIO TARDIVO

M. Vestri, V. Gentilino, A. Montemaggi, A. Becocci, D. Bartolomeo,
A. Messineo, P. Lionetti

Dipartimento di Pediatria e di Chirurgia Pediatrica, Università di Firenze,
Ospedale Meyer, Firenze

Indirizzo per corrispondenza: paolo.lionetti@unifi.it

VOMITING DUE TO INTESTINAL MALROTATION

Key words *Intestinal malrotation, Vomiting, Older children*

Summary *Intestinal malrotation (IM) is a rare congenital alteration of the embryonal development of the bowel that typically presents in the first year of life. The Authors introduce the case of a 5 years old child affected by a chromosomal disorder (partial trisomy 4q and partial monosomy 7p in balanced maternal translocation) with a two-month-history of recurrent gastric vomiting and abdominal distension without pain or alterations in blood tests. The patient underwent abdominal radiography, ecography and upper gastrointestinal barium examination that showed multiple air-fluid levels, marked distension of stomach, duodenum and first tract of jejunum and a Treitz in abnormal position. IM was confirmed by surgery and intestinal derotation and duodenoplasty were performed. IM should be considered as a differential possibility in the diagnosis of abdominal disorders in older children and adults.*

Caso clinico - Riportiamo il caso di un bambino di 5 anni che è giunto alla nostra osservazione per la comparsa, nei due mesi precedenti, di vomito ricorrente che si presentava a crisi (da 1 a 10 episodi/die), mai biliare, non associato ai pasti, anche notturno e non accompagnato a dolore addominale, a nausea o ad alterazioni dell'alvo (riferita stipsi cronica). Il paziente è affetto da una cromosomopatia complessa (trisomia parziale 4q e monosomia parziale 7p da traslocazione materna bilanciata), associata a ritardo neuromotorio e dismorfismi facciali. Non riferiti pregressi episodi di vomito.

All'esame obiettivo in PS si evidenziava distensione addominale, addome non dolente alla palpazione, intenso meteorismo e peristalsi vivace. Gli esami ematochimici risultavano nella norma. L'esame ecografico dell'addome non mostrava alterazioni. È stata prescritta per la stipsi una soluzione a base di *Macrogol*, che il bambino ha assunto a domicilio con miglioramento dell'alvo. Per la ricomparsa del vomito è stato nuovamente condotto in PS. L'obiettività clinica risultava assimilabile a quella precedentemente riscontrata, con distensione addominale e rilievo di anse palpabili. L'Rx diretto dell'addome ha mostrato dilatazione dello stomaco e di alcune anse intestinali, presenza di livelli idroaerei e di residui fecali a livello colico. All'ecografia dell'addome si evidenziavano anse intestinali distese con contenuto ipoecogeno e gastrectasia, senza evidenza di falde fluide. È stato effettuato un Rx dell'intestino tenue con mezzo di contrasto, che ha mostrato disposizione trasversale dello stomaco, regolare disposizione del duodeno, che si presentava notevolmente e persistentemente dilatato, Treitz collocato a sx dei corpi vertebrali ma più in bas-

so rispetto al bulbo duodenale, anse del tenue prossimale persistentemente dilatate e disposte centralmente. Le anse del restante tenue prossimale presentavano invece calibro regolare, ma risultavano disposte a destra, dunque in sede insolita. Quanto evidenziato poneva sospetto per anomalia di rotazione intestinale atipica. L'Rx con clisma opaco ha messo in evidenza colon di dimensioni e posizione regolari. È stata decisa l'esecuzione di intervento chirurgico. Al tavolo operatorio è stato confermato il sospetto di malrotazione intestinale. Sono state reperite numerose briglie di Ladd, considerevole brevità della radice del mesentere e collocazione di duodeno e anse del tenue prossimale (compreso il passaggio duodeno-digiunale) nei quadranti di dx dell'addome. La non concordanza dei reperti intraoperatori con le immagini dell'esame radiologico è verosimilmente dovuta alla dislocazione a sx del passaggio duodeno-digiunale durante l'indagine diagnostica, secondaria all'estrema dilatazione delle anse, allo sfiancamento di parete e alla necessità di utilizzare considerevoli quantità di mezzo di contrasto. Il paziente è stato sottoposto a intervento di derotazione intestinale, con rimodellamento del megaduodeno. Il decorso post-operatorio è risultato regolare. Le condizioni del bambino sono migliorate, con scomparsa degli episodi di vomito.

Discussione - Per malrotazione intestinale (MI) si intende un'alterazione congenita della rotazione dell'intestino all'interno della cavità peritoneale durante l'embriogenesi, che può comprendere la non-rotazione, la rotazione incompleta (riscontrata in più del 90% dei casi) fino alla rotazione inversa. Questa spesso si accompagna a difetti di fissazione mesenteriale, che incrementano il rischio di episodi di volvolo e intussuscezione.

L'incidenza della MI a ogni età è stimata attorno allo 0,2%, sebbene la malattia presenti un'evidenza clinica soltanto nello 0,02%. La malattia sintomatica si riscontra generalmente nei neonati e nei bambini piccoli, al punto che più del 90% dei casi vengono diagnosticati entro il primo anno di vita. Nei bambini di età più avanzata e negli adulti la MI può rimanere asintomatica o presentarsi con sintomatologia aspecifica a carattere intermittente.

Il quadro clinico tipico della MI è costituito da comparsa di vomito, di colore giallo-verdastro, e di distensione addominale, sintomatologia temporaneamente controllabile mediante aspirazione con sondino naso-gastrico. Il dolore e l'irritabilità non sono sintomi frequenti nel neonato, mentre predominano nel bambino. Si possono osservare inoltre alterazioni dell'alvo (stipsi o diarrea), e riduzione o scarso aumento del peso corporeo. Nei casi a decorso cronico il rischio è che possa essere attribuita al paziente una diagnosi di patologia su base funzionale (sindrome del vomito ciclico, dolori addominali ricorrenti) o psicogena.

La particolarità del caso descritto è costituita dall'esordio tardivo di una sintomatologia di tipo acuto in un paziente senza alcun tipo di precedente. In letteratura i pochi casi riportati di estrinsecazione clinica della patologia in età tardiva sono caratterizzati da una sintomatologia a carattere cronico-ricidivante che precede l'episodio acuto di almeno qualche anno. La presenza nel nostro paziente di una sindrome genetica potrebbe risultare in associazione con difetti di maturazione embrionale del tratto digerente. Il primo passo per porre la diagnosi consiste nell'esecuzione di Rx diretta dell'addome, sia in posizione supi-

na che in ortostatismo. Tuttavia questo esame raramente permette di porre diagnosi, ma consente di escludere altre eziologie e indirizza all'approfondimento diagnostico. La metodica di scelta nel sospetto di MI è rappresentata dall'Rx del tratto digerente con pasto baritato, con alcuni reperti caratteristici (anomala posizione della giunzione duodeno-digiunale, decorso a

spirale, a "cavatappi" o a Z del duodeno distale e del digiuno prossimale, e posizionamento a dx del digiuno prossimale). L'ecografia permette di implementare il sospetto quando sia presente l'inversione della posizione reciproca tra vena e arteria mesenterica superiori. La sensibilità e la specificità dell'esame ecografico sono rispettivamente del 67-100% e del 75-83%.

QUANDO IL BAMBINO NON FISSA LO SGUARDO

E. Rubinato¹, F. Parentin², G. Gortani¹, M. Spaccini³

¹Clinica Pediatrica, ²SC Oculistica e Riabilitazione Visuo-Motoria IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

³Pediatra di famiglia, Trieste

Indirizzo per corrispondenza: elisa_rubinato@libero.it

WHEN THE CHILD DOES NOT GAZE

Key words Gaze, Coloboma, Nistagmus, CHARGE syndrome

Summary We report the case of a 2-month-old baby who was brought to our attention because his mother noted that he "doesn't gaze" as his sister did. The child presented with absence of gazing movement and nistagmus. An ophthalmological evaluation revealed a bilateral iris coloboma. Coloboma is a congenital eye defect that results from an abnormality fusion of the developing optic cup. All eye structures could be involved, but when it affects iris it could cause severe visual impairment, which is related to the extension of the defect. When a bilateral coloboma is diagnosed a complete evaluation should be made in order to rule out other congenital abnormalities as in CHARGE syndrome (Coloboma, Heart defect, Atresia coanae, Retarded growth and development, Genital anomalies, Ear anomalies and deafness). A long term follow up should be made to help the child and instruct the family on the best management of child's needs.

Caso clinico - P. è un bel bambino di 2 mesi, nato a termine, da parto naturale e senza complicazioni. La mamma ha notato qualcosa di strano nella fissazione dello sguardo. Avevamo già visto il bambino in due occasioni precedenti. Entrambe le volte la visita non era risultata semplice, ma non avevamo dato troppo peso a questo comportamento; l'obiettività era negativa, la crescita buona e il riflesso rosso presente, quindi avevamo deciso di rivederlo direttamente al bilancio dei tre mesi. La mamma però riporta il bambino in ambulatorio anticipatamente perché è preoccupata: secondo lei il bambino non la guarda, a differenza della sorellina maggiore che "alla sua età già mi sorrideva!". Cerchiamo di porre più attenzione alla sua capacità di fissazione ed effettivamente ci accorgiamo che, anche se ben stimolato, non aggancia lo sguardo, ma presenta ripetuti movimenti pendolari degli occhi. Sembra proprio un nistagmo e inviamo il bambino a una visita oculistica urgente, il cui esito è: nistagmo pendolare, presenza di coloboma dei nervi ottici (Figura) e corioretinici bilaterali con macroftalmia dell'occhio dx.

Gli accertamenti oculistici confermano uno stato di ipovisione. Gli esami strumentali (PEV pattern) hanno permesso di stimare un'acuità visiva elettrofunzionale pari a 1/50, mentre l'ecobiometria ha dimostrato la presenza di una microftalmia dell'occhio dx.

La visita cardiologica è risultata normale, mentre i potenziali evocati uditivi hanno dimostrato una ipoacusia percettiva di grado moderato. Tale situazione è destinata a interferire negativamente sul programma di riabilitazione visuo-motoria già intrapreso.

Discussione - Il termine coloboma deriva dal greco e significa letteralmente *accorciato*, *mutilato*. Si tratta di un difetto raro (prevalenza circa 1/100.000) che origina dalla mancata chiusura della fessura embrionaria della vescicola ottica, che normalmente si verifica tra la quinta e la settima settimana di gestazione. Si presenta in maniera sporadica e, in una minoranza dei casi, con un'ereditarietà di tipo dominante. Il difetto principale del fundus è una mancata fusione della vescicola ottica nella parte posteriore dell'occhio, che non permette la formazione della coroide e delle strutture neurosensoriali dell'area interessata. Il coinvolgimento maculare ha un effetto diretto sull'acuità visiva. I colobomi della coroide danno scotomi in proporzione alla loro grandezza e quelli del nervo ottico causano un difetto visivo di vario grado a seconda dell'entità del coinvolgimento delle fibre nervose. Può essere unilaterale o bilaterale, in quest'ultimo caso è spesso asimmetrico. Il riflesso rosso potrà risultare normale, oppure alterato nel caso in cui il difetto del fundus sia molto esteso. Il coloboma può associarsi con alcune condizioni sistemiche (come nella sindrome CHARGE: *Coloboma, Heart defect, Atresia coanae, Retarded growth and development, Genital anomalies, Ear anomalies and deafness*).

I bambini vengono generalmente portati all'attenzione del pediatra per l'aspetto dell'iride, se coinvolta, per la microftalmia, estrema manifestazione del difetto embrionale, per lo strabismo, per il difetto di acuità visiva che può rendersi evidente già nei primi mesi e per la conseguente comparsa di nistagmo sensoriale.

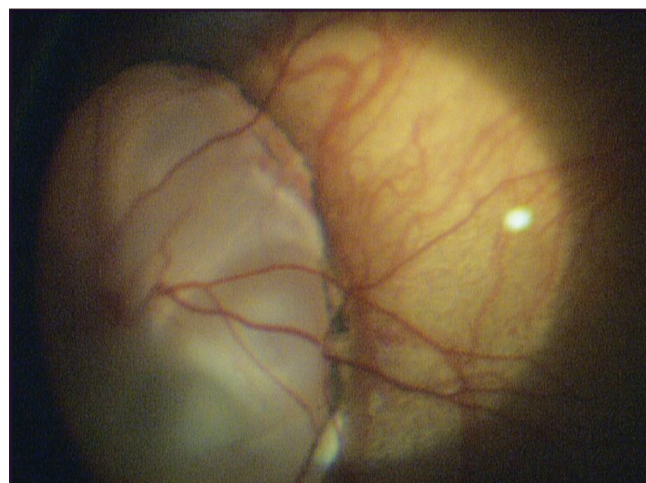


Figura. Coloboma coinvolgente il nervo ottico e la porzione corioretinica peripapillare, con interessamento della regione maculare.

Le **pagine elettroniche (pagine verdi)** riportano in breve alcuni contributi che compaiono per esteso sul **sito web** della rivista (www.medicoebambino.com). Il sommario delle pagine elettroniche è riportato a pag. 345. Nella versione per esteso dei due **"Casi contributivi"**, vengono discusse, in modo approfondito, le problematiche diagnostiche e di terapia chirurgica di una condizione, quella della malrotazione intestinale, di non facile inquadramento nel bambino grandicello; nel secondo caso si riportano alcune delle condizioni di patologia sistemica associate al coloboma e i percorsi riabilitativi del bambino che non vede. Il caso descritto in **"Pediatria per immagini"** ribadisce la rarità della depressione del cranio in un neonato e la sua benignità sotto il profilo clinico ed estetico. Nella rubrica **"Il punto su"** l'importante contributo di un gruppo di lavoro multidisciplinare riporta la rilevanza epidemiologica, clinica e di prospettive di ricerca delle infezioni da *Staphylococcus aureus* meticillino-resistente nel paziente con fibrosi cistica. Da non perdere i due **"Casi indimenticabili"**, di cui uno, quello di una milza che compare e scompare, davvero istruttivo nella sua inusualità. *Medico e Bambino* ha quasi 30 anni di storia: un'operazione di trasparenza, di riflessioni e di dialogo con i lettori, è riportata nella rubrica **"Power Point"**. Avete voglia di mettervi alla prova? Leggete e rispondete ai **"Quiz di M&B"** che riguardano la nefrourologia e la neurologia.