

DALLA DIAGNOSI PRENATALE AL MANAGEMENT POST-NATALE DELLE MALFORMAZIONI POLMONARI Suggerimenti per i pediatri

F. Gobbo¹, G. Pelizzo², J. Schleef²

¹Scuola di Specializzazione, Chirurgia Pediatrica, IRCCS "G. Gaslini", Università di Genova; ²Dipartimento di Chirurgia Pediatrica, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

Indirizzo per corrispondenza: francescagobbo@hotmail.com

FROM PRENATAL DIAGNOSIS TO POSTNATAL MANAGEMENT OF PULMONARY MALFORMATIONS

Key words Congenital pulmonary airway malformations (CPAM), Prenatal diagnosis, Lung surgery, Infants

Summary Congenital pulmonary airway malformations (CPAM) include a wide spectrum of developmental anomalies. Almost 50% of the cases are diagnosed in utero. These appear as hyperechoic, cystic or mixed lesions. Prenatal clinical course varies from serious complications in utero to polyhydramnios with premature labor. Hydrops and fetal demise is reported in as many as 25-30% of cases. Postnatal presentation ranges from severe respiratory distress to symptoms related to pulmonary hypoplasia, left to right shunting in sequestration or overinflation and pneumothorax. When no prenatal diagnosis is made, children may remain asymptomatic or may present, later in their lives, with complications of recurrent pneumonias or spontaneous pneumothorax. Surgical resection represents the standard for symptomatic cases at birth and later in children with respiratory symptoms. Even though the management for asymptomatic cases remains controversial, early surgical excision to avoid recurrent infections, pneumothorax and malignancy is recommended. New instrumentation and advanced skills make thoracoscopic lobar lung resection the preferred approach.

Caso clinico - G. è un bambino di 4 anni cui era stata fatta diagnosi prenatale di malformazione basale sinistra alla 23^a settimana di gestazione. A fine gravidanza la lesione non era più visibile, per cui, dopo la nascita, non era stata più ricercata. Dall'età di 2 anni, tuttavia, erano comparsi episodi polmonari infettivi recidivanti sempre alla base inferiore di sinistra. L'Rx torace, eseguito in corso di uno di questi episodi, aveva evidenziato la presenza di polmonite basale sinistra. La TAC, eseguita a risoluzione del terzo episodio infettivo, metteva in luce la presenza di una lesione malformativa, altrimenti non visibile in radiologia convenzionale (Figura). All'età di 4 anni il bambino veniva sottoposto a intervento di lobectomia inferiore sinistra per via toracoscopica.

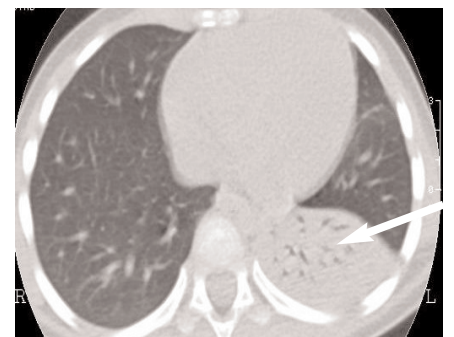
Le malformazioni congenite polmonari (CPAM) includono un ampio spettro di lesioni secondarie ad anomalie dello sviluppo del polmone. Nel 50% dei casi la diagnosi avviene in utero con

l'identificazione dei tre aspetti morfologici ecografici tipici: le macro- e micro-cisti (CCAM tipo I e II) e le forme solide tipo III e PS (sequestro polmonare). La storia naturale della malformazione varia dalla comparsa di polidramnios causa di prematurità all'idrope (con rischio di morte in utero nel 25-30% dei casi), alla mancata visualizzazione della lesione a fine gravidanza (15%). Nei casi più gravi vi è l'indicazione al posizionamento di uno shunt toraco-amniotico o all'intervento chirurgico in utero. Nella gran parte dei casi le lesioni cistiche CCAM tipo I e II presentano un incremento delle dimensioni fino alla 32^a settimana di gestazione. Le forme solide, invece, CCAM tipo III e PS, sono considerate le più stabili: crescono con il feto e subiscono, a fine gravidanza, un arresto della crescita. L'enfisema congenito presenta un andamento simile al tipo III, scompare nel 3^o trimestre di gravidanza ed è visibile al controllo TAC post-natale. Segni ecografici prenatali di compressione del mediastino e di idrope impongono l'espletamento del parto in un centro di 3^o livello. In tutti i casi con regressione della lesione in gravidanza, o asintomatici alla nascita, la malformazione va ricercata nei primi mesi di vita con TAC del polmone. I casi sintomatici alla nascita possono presentare sintomi da ipoplasia polmonare, distress respiratorio, pneumotorace, shunt sinistro-destro, tipico del sequestro polmonare. La terapia chirurgica è la lobectomia. Per i pazienti asintomatici, invece, l'indicazione alla resezione polmonare è auspicabile entro l'anno di vita.

Polmoniti ricorrenti e pneumotorace sono, invece, l'espressione clinica della presenza di una CPAM in pazienti senza diagnosi prenatale. Nel 53% dei casi le CPAM sono associate a "overlapping lesion": enfisema perilesionale, bronchiectasie, sequestro polmonare. Per questa ragione oltre il 60% delle malformazioni presentano una discrepanza tra la diagnosi pre- e post-operatoria. Inoltre, estesi fenomeni flogistici coinvolgono le malformazioni e sembrano essere presenti anche nei pazienti asintomatici sin dalla nascita. In tutti i casi, e soprattutto per quelli con diagnosi tardiva o manifestazione clinica di una lesione misconosciuta, la resezione lobare deve avvenire il più presto possibile per evitare infezioni ricorrenti, degenerazione maligna e pneumotorace.

La crescita polmonare compensatoria è eccellente fino al 5^o-7^o anno di età.

L'approccio chirurgico toracoscopico mini-invasivo è la metodica di scelta: riduce i tempi di degenza ospedaliera e il fabbisogno di analgesia post-operatoria. Il risultato estetico è eccellente. Con la lobectomia vengono asportate anche le "overlapping lesion", potenziali sedi di processi pneumonici.



DOLORI ADDOMINALI RICORRENTI DA INVAGINAZIONE INTERMITTENTE

Un caso di sindrome di Peutz-Jeghers in una bambina di 13 anni

M. Mainetti, S. Bevilacqua, M. Vestri, A. Montemaggi, C. Fancelli, M. Prato, P. Lionetti

Dipartimento di Pediatria, Ospedale Meyer, Università di Firenze

Indirizzo per corrispondenza: paolo.lionetti@unifi.it

RECURRENT ABDOMINAL PAIN DUE TO INTERMITTENT INTUSSUSCEPTION

A case of Peutz-Jeghers syndrome in a 13-year-old girl

Key words Recurrent abdominal pain, Peutz-Jeghers syndrome, Small-bowel intussusceptions, Intestinal polyposis

Summary Peutz-Jeghers syndrome (PJS) is a rare, though well-described, hereditary disorder characterized by mucocutaneous pigmentation and hamartomatous polyps that typically present in the second decade of life. The Authors describe a case of a 13 year-old girl who presented with a 4-month story of abdominal pain, located in the periumbilical region, initially without associated symptoms and then followed by nausea and vomiting. Ultrasound scan and exploratory laparotomy revealed small-bowel intussusceptions due to the presence of two jejunal polyps: resections and anastomosis of the involved segment were performed. Histopathology revealed the presence of hamartomas and hyperpigmentation on her lips was discovered: the young patient was diagnosed with Peutz-Jeghers syndrome. The diagnosis was confirmed by the presence of a mutation of STK11 (LKB1) gene.

Caso clinico - Descriviamo il caso di una bambina che viene portata dal pediatra all'età di 13 anni per una storia di dolori addominali ricorrenti (DAR) periombelicali iniziata tre mesi prima. Dall'anamnesi familiare emerge una storia di poliposi intestinale (nonno paterno) e di carcinoma colico (nonno materno). Gli episodi di addominalgia sono spesso mattutini, a risoluzione spontanea e non associati ad altra sintomatologia. Le condizioni cliniche sono buone, la crescita nella norma, l'esame obiettivo negativo. Gli esami ematochimici, compresa la sierologia per celiachia, risultano negativi. Nel mese successivo gli episodi diventano più frequenti e questa volta si accompagnano a un segnale di allarme: sono spesso seguiti da vomito. Al di fuori di tali episodi, la bambina appare in completo benessere. L'ecografia addominale mette in evidenza, a livello epigastrico, la presenza di un'ansa intestinale a pareti marcatamente ispessite, al cui interno sembra apprezzabile un'immagine di doppio lume. Il secondo controllo ecografico mette in evidenza la presenza di un'immagine "a coccarda". Il reperto è indicativo di un'invaginazione intestinale intermittente. Considerata l'età della paziente, sospettiamo un'invaginazione su diverticolo di Meckel o su polipo, ma temiamo anche un linfoma. Per escludere la presenza di patologie di natura infiammatoria o neoplastica, vengono effettuate ulteriori indagini di laboratorio che risultano negative. Si comunica ai genitori della bambina la necessità di una laparoscopia esplorativa. I genitori vogliono prendere tempo: sono perplessi, soprattutto in considerazione dell'apparente benessere della bambina. Alla fine decidono di ricondurre la figlia a domicilio contro il parere dei sanitari. A distanza di una settimana la bambina viene con-

dotta d'urgenza in PS con un chiaro quadro sub-occlusivo caratterizzato da intenso dolore addominale e vomito. Viene sottoposta a intervento chirurgico di laparotomia esplorativa, durante il quale viene repertata una doppia invaginazione a carico dell'intestino tenue su doppio polipo, per cui viene eseguita la resezione del tratto interessato con confezionamento di anastomosi terminale. L'esame istologico documenta la natura amartomatosa dei polipi asportati. Il decorso post-operatorio è regolare. La bambina viene dimessa. Solo nei giorni successivi, in occasione di una visita ambulatoriale, vengono notate alcune macchie iperpigmentate a livello della superficie interna della mucosa labiale e qualche piccola lentiggine periorale, la cui comparsa viene riferita graduale dopo i 5 anni di età. Nel sospetto di una sindrome di Peutz-Jeghers (PJS), viene eseguita una valutazione genetica che conferma la presenza di una mutazione a livello del gene STK11 (LKB1) localizzato sul cromosoma 19p.

Discussione - Nei bambini dai 4 ai 14 anni i DAR si manifestano in una percentuale che va dal 4% al 25%. Nel 90% dei casi si tratta di dolori di natura funzionale: l'assenza dei classici segnali di allarme, le cosiddette bandierine rosse "red flag", consente di identificarli come tali. Nel 10% dei casi sono dovuti a una causa organica. Nel nostro caso ci troviamo di fronte a una bambina con i classici dolori in sede periombelicale, che si risolvono spontaneamente, mai notturni e con periodi di completo benessere tra un episodio doloroso e l'altro. A un certo punto della storia compare un sintomo che ci porta a rivalutare il caso: gli episodi di dolore diventano più importanti e, soprattutto, si associano a vomito. L'invaginazione intestinale, in generale, rappresenta in età adolescenziale una causa poco comune di dolore addominale. Si presenta più frequentemente nel bambino (92% dei casi) con un picco massimo di incidenza tra i 2 mesi e i 2 anni di vita. L'eziologia e la sede variano in rapporto all'età: al di sotto dei 2 anni è quasi sempre idiopatica e di tipo ileo-colico, mentre nelle età successive è generalmente secondaria a una patologia intestinale organica (diverticolo di Meckel, lesione polipoide, neoplasia, vasculite). La PJS rappresenta una rara causa di invaginazione intestinale. È una malattia autosomica dominante a penetranza variabile (1 caso /30.000 nati). Risulta associata a mutazioni del gene STK11/LKB1 (19p13.3) in più del 70% dei casi di PJS familiare e in una percentuale variabile (30-70%) dei casi di PJS sporadica. Esistono una eterogeneità genica e il verosimile coinvolgimento di altri loci; nel 35% dei casi risulta determinata da mutazioni *de novo*. La PJS è caratterizzata dalla presenza di polipi, generalmente multipli, di tipo amartomatoso a livello gastrointestinale, associati a pigmentazione melaninica muco-cutanea. Le lesioni iperpigmentate (95% dei casi) si localizzano a livello della mucosa labiale e della regione periorale, tendono a svilupparsi entro i 5 anni di vita e a scomparire gradualmente alla pubertà o in età adulta. I polipi possono determinare sanguinamento, dolore, invaginazione, volvolo, prolasso rettale recidivante. Nei soggetti senza storia familiare di malattia la diagnosi clinica può essere formulata sulla base del riscontro di almeno due polipi intestinali amartomatosi (anche in assenza delle pigmentazioni muco-cutanee), mentre nei pazienti con familiarità accertata per PJS (parente di 1° grado affetto) è sufficiente la presenza delle lesioni iperpigmentate (anche senza dimostrazione della presenza di polipi). I pazienti affetti da PJS hanno un rischio aumentato di sviluppare altre neoplasie (tratto gastrointestinale, colecisti, pancreas, tiroide, seni nasali, polmoni, mammella e apparato genito-urinario): in quest'ottica risulta importante eseguire un follow-up accurato di prevenzione.

Le pagine elettroniche (pagine verdi) riportano la sintesi di alcuni dei contributi che compaiono per esteso sul sito web della rivista (www.medicobambino.com). Il sommario delle pagine elettroniche è riportato a pag. 73. Da non perdere, nella rubrica "Il punto su", il contributo per esteso sulle malformazioni polmonari, a partire dal loro riconoscimento (non sempre facile), clinico e per immagini, sino alle nuove tecniche di chirurgia mini-invasiva. Nella rubrica "Occhio all'evidenza" si riprende a parlare dell'asma bronchiale: un lavoro di metanalisi pubblicato su *Arch Dis Child* conferma che i cortisonici inalatori sono più efficaci del montelukast nella terapia di fondo. I "Casi indimenticabili" di questo mese sono ancora una volta molto interessanti: un bambino con ascesso faringeo e una storia di vera carenza di vitamina B12. Una novità per le pagine elettroniche, che riportano la prima serie di "I quiz di M&B", preparati dal prof. Panizon: un possibile confronto con il nostro sapere e una occasione di approfondimento.