

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Febbraio 2020

numero 2

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UNA IPOTONIA UN PO' LASSA

Elena Battistuz, Giada Zanella

IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: elenabattistuz@gmail.com

Un bambino di 6 mesi viene inviato al nostro ambulatorio Malattie Rare per ipotonia generalizzata e ritardo motorio. Secondogenito di una coppia di genitori consanguinei, mamma con storia di poliabortività e trombofilia congenita.

Durante la gravidanza segnalati movimenti fetali ridotti e riscontro di translucenza nucale ai limiti superiori, motivo per cui erano state eseguite amniocentesi e cariotipo molecolare del DNA fetale risultati nella norma. Nasce a termine da taglio cesareo per presentazione podalica e alla nascita ciò che colpisce è l'ipotono diffuso e marcato con difficoltà di suzione, associato a tratti dismorfici, piede torto destro e criptorchidismo sinistro.

Durante i primi mesi di vita viene ricoverato per necessità di supporto alimentare e respiratorio durante banali virosi intercorrenti. Aggancia da subito bene lo sguardo, che è vigile e interattivo, ma quando a 6 mesi lo conosciamo non ha ancora acquisito il controllo del capo e i movimenti degli arti sono poveri, con evidente deficit di forza e iperlassità legamentosa.

Viene dapprima indagato per atrofia muscolare spinale, esclusa, e quindi per sindrome di Prader-Willi, anch'essa negata. Ci si orienta verso una miopatia congenita, l'EMG è suggestivo, ma la biopsia muscolare risulta non dirimente. Ai controlli successivi l'ipotono e la motilità migliora-

no un po', ma a 11 mesi si rende evidente una cifoscoliosi che rapidamente peggiora il mese dopo, quando compare un'ecchimosi inspiegata addominale, come da fragilità vascolare.

Mettendo insieme le caratteristiche cliniche del bambino (ipotono severo a lento miglioramento, ritardo motorio, piede torto, iperlassità legamentosa, cifoscoliosi progressiva, fragilità vascolare) con lo studio delle aree di omozigosi allo SNP-array, viene posta diagnosi di **sindrome di Ehlers-Danlos cifoscoliotica**, malattia del tessuto connettivo dovuta a un difetto di produzione del collagene, di cui il bambino presenta in omozigosi la mutazione del gene FKPB14, responsabile della variante cifoscoliotica rara attualmente descritta in 23 casi al mondo.

I soggetti affetti presentano un quadro muscolare clinico, all'*imaging* e istologico simil-miopatico; in genere acquisiscono la deambulazione autonoma (2-7 anni) pur presentando frequenti lussazioni articolari e una cifoscoliosi ingravescente che spesso necessita di correzione chirurgica. Il rischio maggiore è rappresentato dalla rottura di vasi arteriosi, per cui è indicato uno stretto follow-up cardiologico. Inoltre spesso vi sono complicanze oftalmologiche e una progressiva sordità neurosensoriale (per ora assenti nel nostro bambino).