

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIII

Novembre 2020

numero 9

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

UN BAMBINO PIÙ LUNGO CHE LARGO

Giulia Trippella, Cristina Pizza, Giordano Palmas

Scuola di Specializzazione in Pediatria, AOU "A. Meyer", Università di Firenze

Indirizzo per corrispondenza: giulia.trippella@gmail.com

Descriviamo il caso di un bambino di un anno e 4 mesi, ricoverato per una scarsa crescita ponderale.

Il paziente, nato a termine da gravidanza gemellare, con peso alla nascita di 3,550 kg (> 50° percentile), è andato incontro a un rapido accrescimento nei primi mesi di vita, con raggiungimento del 97° percentile per età sia in peso, che in lunghezza. A partire dall'ottavo mese di vita ha presentato una deflessione della curva di crescita ponderale, fino al di sotto del 25° percentile. L'accrescimento staturale procedeva invece rimanendo al di sopra del 97° percentile.

Gli accertamenti diagnostici effettuati su indicazione del curante, tra cui esami ematici di *routine*, con screening per celiachia, ed ecografia dell'addome, risultavano tutti nella norma. Il bambino seguiva un'alimentazione varia e i genitori non segnalavano una riduzione dell'introito calorico.

Al momento della nostra valutazione si presentava in buone condizioni cliniche generali, vivace e iperattivo, all'esame obiettivo si notava un pannicolo adiposo sottocutaneo minimamente rappresentato, che conferiva al paziente un aspetto emaciato, con macrocefalia relativa e facies triangolare. Gli esami ematici, comprensivi di emocromo, glicemia, protidogramma, TSH, ormoni tiroidei, IgF-1, sono risultati nella norma. Alla valutazione oculistica è stato riscontrato un nistagmo a scosse fini, il fundus oculi è risultato nella norma.

In considerazione del quadro è stato posto il sospetto di sindrome diencefalica, pertanto è stata programmata una risonanza magnetica dell'encefalo, che ha messo in evidenza una voluminosa lesione espansiva a sede sovrasellare-sellare, estesa verso la fossa cranica media, compatibile con tumore ipotalamo-chiasmatico.

Il bambino è stato quindi inviato all'attenzione dei colleghi neurochirurghi e neurooncologi per proseguire l'iter diagnostico-terapeutico.

La **sindrome diencefalica** è una causa rara di difetto di crescita nel neonato e nel bambino, associata a lesioni neoplastiche della regione ipotalamo-chiasmatica. È caratterizzata da un profondo dimagrimento, nonostante un normale apporto calorico e una normale crescita lineare. Si possono associare, inoltre, iperattività ed euforia, difetti del campo visivo, nistagmo, pallore della papilla ottica, idrocefalo ed emesi.

Vista la scarsa specificità di segni e sintomi la diagnosi è spesso tardiva, pertanto, di fronte a un bambino con calo della curva di crescita ponderale e normale crescita lineare, in assenza di altre cause apparenti, è importante considerare una risonanza magnetica dell'encefalo. Anche una valutazione oculistica con studio del *fundus oculi* può aiutare a indirizzare il sospetto diagnostico.