

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXV

Dicembre 2022

numero 10

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

CHIUDETE QUELLA PORTA! UNA RARA CAUSA DI DIFFICOLTÀ DI ALIMENTAZIONE DEL NEONATO

Giulia Maria Gerosa^{1,2}, Simona Orlandi^{2,3}, Lucia Migliazza³, Giovanna Mangili¹, Maurizio Cheli³

¹Patologia neonatale, Ospedale "Papa Giovanni XXIII", Bergamo

²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Milano-Bicocca

³Chirurgia pediatrica, Ospedale "Papa Giovanni XXIII", Bergamo

Indirizzo per corrispondenza: gmgerosa4@gmail.com

Un neonato a termine di peso adeguato per età gestazionale veniva ricoverato in urgenza a otto giorni di vita per inadeguato incremento ponderale (calo ponderale > 10%), aspetto letargico, disidratazione e ipoglicemia. Sottoposto a idratazione endovenosa e ri-alimentato, si assisteva a difficoltà alla deglutizione con desaturazione e tosse al pasto, senza rigurgiti né vomiti. Veniva, quindi, eseguita una radiografia del torace, la quale mostrava un aspetto ipodiafano del polmone destro. In considerazione di una urinocoltura positiva per *Klebsiella oxytoca*, nonostante l'assenza di segni clinici e biochimici di sepsi e di dilatazione delle vie urinarie all'ecografia dell'addome, è stata avviata terapia antibiotica con cefotaxime endovena, senza però portare ad un miglioramento della problematica alimentare. Nel mentre, al fine di escludere alcune tra le principali malattie metaboliche, sono stati eseguiti esami ematici e urinari specifici (profilo glicemico, ammonio e dosaggio degli amminoacidi plasmatici e urinari e degli acidi organici urinari), risultati negativi. Dal punto di vista neurologico, l'elettroencefalogramma, lo studio ecografico dell'encefalo e la valutazione clinica specialistica sono risultati sostanzialmente nella norma per età. La valutazione cardiologica, infine, non dimostrava né disturbi del ritmo né patologie malformative. Per una crescente difficoltà alla deglutizione, veniva posizionato un sondino nasogastrico con miglioramento delle condizioni generali, risoluzione della tosse e degli episodi di desaturazione e riscontro di buona tolleranza all'alimentazione. Al fine di rivalutare il quadro polmonare, veniva ripetuta una radiografia del torace e dell'addome, la quale mostrava, oltre alla persistenza di ipodiafania destra, anche una importante gastrectasia con meteorismo diffuso. Sospettando eventuali malformazioni congenite delle alte vie aeree, veniva eseguita una rinofibrolaringotracheoscopia con riscontro al terzo medio della trachea, a livello della parete posteriore, di orificio compatibile con tramite fistoloso.

La **fistola tracheoesofagea** (TEF) rientra in un gruppo di malformazioni congenite dovute ad anomala separazione dell'intestino anteriore alla quarta settimana gestazionale. La TEF può essere o meno associata ad atresia esofagea (EA).

La TEF isolata (EA tipo E secondo la classificazione di Gross o fistola ad H) è rara con una incidenza, a seconda delle casistiche, di un caso su 50.000 - 80.000 nati vivi.

Essa rappresenta circa il 4% dei casi di anomalie esofagee congenite con predominanza nel sesso maschile. Alla TEF si possono associare altre malformazioni, in particolare quelle cardiovascolari, presenti in circa il 20% dei casi, e malformazioni incluse nella associazione VACTERL (anomalie vertebrali, atresia anale, fistola tracheo-esofagea, anomalie renali, anomalie cardiache e anomalie degli arti) o nella sindrome CHARGE (coloboma, cardiopatie congenite, atresia delle coane, ritardo di crescita, anomalie genitali e anomalie dell'orecchio).

La diagnosi può essere insidiosa e tardiva con riscontro di infezioni respiratorie ricorrenti, tosse, cianosi e desaturazione ai pasti. Nel 60% dei casi la diagnosi viene effettuata nel primo mese di vita, ma in un 10% dei casi si ha dopo il primo anno, in infanzia o addirittura in età adulta. Dal punto di vista strumentale, il *gold standard* per la diagnosi è rappresentato dalla rinofibrolaringotracheoscopia. La terapia è chirurgica e l'approccio può essere *open* (toracotomia o cervicotomia sulla base della localizzazione della TEF, al di sopra o al di sotto di T3) oppure meno invasivo in toracoscopia. Tra le principali complicanze a breve termine si hanno *leak* esofageo (9%), ricorrenza della fistola (3%) e danno a livello del nervo laringeo ricorrente con conseguente paresi o paralisi di una o entrambe le corde vocali (22%).

Il tasso di sopravvivenza è del 97%, tuttavia risulta fondamentale il follow-up a distanza poiché i soggetti affetti da TEF possono presentare complicanze a lungo termine, in particolare malattia da reflusso gastroesofageo, problematiche nutrizionali e infezioni respiratorie.