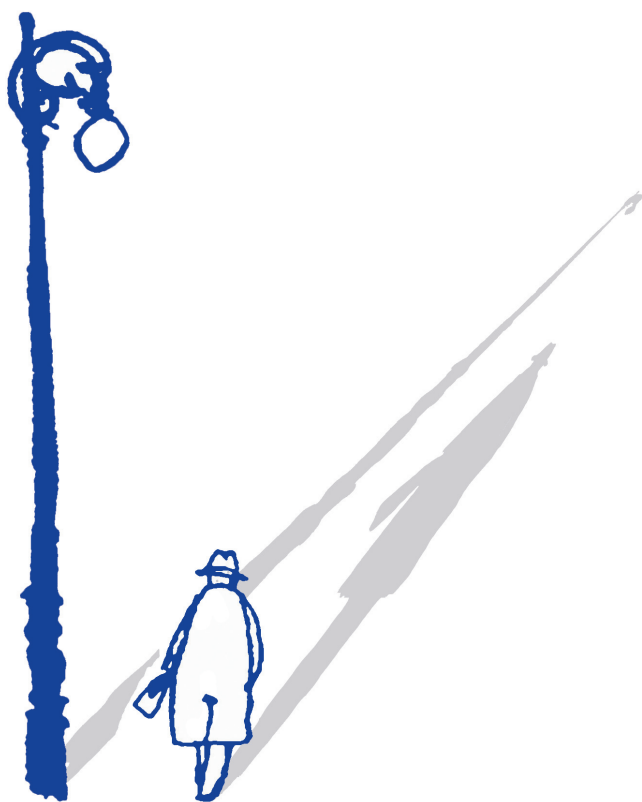


Atti del Convegno

Vicenza, 6 febbraio 2026

# CASI INDIMENTICABILI IN PEDIATRIA AMBULATORIALE



*Coordinamento editoriale, grafica e videoimpaginazione*



Quickline s.a.s.

Via Santa Caterina da Siena, 3 - 34122 Trieste

*In copertina*

Disegno non professionale di Franco Panizon

# Indice

<b>Serratia: basta la parola!</b>	
Daniela Sambugaro .....	1
<b>TBC-CGD: un binomio in sigle</b>	
Karen Console .....	2
<b>Non a caso si chiama Vincent...</b>	
Carmine Brienza, et al. ....	3
<b>Un ragazzo... sfrenato</b>	
Cosimo Bleve, et al. ....	4
<b>Un'incontinenza che ha preso... di tappo</b>	
Virginia Cao .....	5
<b>Ci fai o ci SEU?</b>	
Giulia Benigni, et al. ....	7
<b>Ci SEU o non ci SEU?</b>	
Salima Ricci, et al. ....	8
<b>Tilt-Neck</b>	
Maura Marin .....	10
<b>Pedro al vaglio dell'Al</b>	
Fabrizio Fusco .....	11
<b>Un bambino proprio Scorbutico</b>	
Ezio Sarno, et al. ....	11
<b>Palle ardenti</b>	
Elisa Pani, et al. ....	15
<b>Obtorto teste</b>	
Edoardo Guida, et al. ....	17
<b>Bartolomeo Colleoni</b>	
Damiana Olenik, et al. ....	18
<b>PersO nel Parco</b>	
Aldo Ravaglia .....	19
<b>PersI in P.S.</b>	
Federico Poropat .....	20
<b>La ragazza con la valigia</b>	
Aldo Skabar .....	22
<b>I ciechi di Colloro</b>	
Andrea Guala .....	25

Lo incontro spesso in Piazza Unità ( <i>Lung of "Still"</i> )	
Alessandro Amaddeo	26
La notte del 20 agosto	
Ida Perri	28
Gioia vede due Marina	
Marina Innocente	28
Una tira l'altra	
Giulia Lolli	29
Valentina manda baci	
Federica Cavallo	30
Esperancia de scobar...	
Fabrizio Fusco	31
Tutto... tranne la diarrea	
Andrea Taddio	31
Un Maltese a Treviso	
Marta Minute, Sara Borgo	32
La bambina con la rosa in bocca	
Federico Marolla	33
Luca balla il lento	
Daniela Chicco	34
Meglio seduto che disteso	
Elena Fasiolo	34
Idolori del giovane Enea	
Rossella D'Arpa, et al.	36
Lo scatto della troponina	
Giuanluca Di Cesare, et al.	37
Psicoderma	
Fabrizio Fusco, Daniela Sambugaro	40
Collo di pesce	
Bruno Salvatore	41
Letto secernente, margini infiltrati	
Alessandro Zago	42
Fossette	
Isabella Giuseppin	43
Un pugno nell'occhio	
Irene Berti	45
Il sole negli occhi	
Giovanna Ventura	46
Masse adore, Jere ore	
Paolo Pecile	47



<b>Sodio 139</b>	
Filippo Pigani	49
<b>Sodio 147</b>	
Amalia Granara	50
<b>Una bambina fin troppo controllata</b>	
Chiara Prinster	52
<b>L'asso nella manica</b>	
Chiara Prinster	53
<b>A me gli occhi, <i>please</i></b>	
Franco Colonna, Barbara Marsoni	54
<b>CPAM e BES in 119 secondi</b>	
Federica Pederiva, et al.	55
<b>La convalescenza di Leo</b>	
Biagio Amoroso	56
<b>Alti...</b>	
Federico Marolla	58
<b>... e alti, della calprotectina</b>	
Federico Marolla	58
<b>Quel 27 luglio</b>	
Pasquale Montemitro, et al.	59
<b><i>Nihil est sine veneno</i></b>	
Elisabetta Rocco	61
<b>Di padre in figlio</b>	
Giuseppe Maggiore	62
<b>Grandi Dubbi in piccoli spazi</b>	
Martina Mainetti, et al.	64
<b>Incompleto ma... pur sempre sterto</b>	
Mariafrancesca Zafonte, et al.	65
<b>Vomito <i>ergo sum</i></b>	
Massimo Ronconi	66
<b>Non toccarmi con la mano</b>	
Anna Aloisio	69
<b>MAS o <i>menos</i> Salmonella</b>	
Irene Cau, et al.	70
<b>Ematuria mediterranea</b>	
Greta Frisoni, et al.	72
<b>Non cadete nella TRAPS</b>	
Andrea Taddio	73
<b>L'alluce valgo fa FOP</b>	
Giulia Gortani	74

<b>Qui ci vuole l'antimafia!</b>	
Velkoski Angelika	75
<b>Vomito verde e codice Moudawana</b>	
Isabelle Giuseppin, Annamaria Camolese	77
<b>Con lo sport ho chiuso 1</b>	
Laura Badina	79
<b>Con lo sport ho chiuso 2</b>	
Laura Badina	80
<b>Con lo sport ho chiuso 3</b>	
Laura Badina	81
<b>La bambina e l'acqua sporca</b>	
Daniela Erba	82
<b>Troppa grazia Sant'Antonio</b>	
Velkoski Angelika	84
<b>Alla faccia della transizione</b>	
Chiara Rodaro, Tadej Battellino	85
<b>Ne ho visto uno solo ed era vaccinato</b>	
Marco Gabrielli	87
<b>È finita male (ma avevo capito subito)</b>	
Eva Alfieri	89
<b>Un neonato da lubrificare</b>	
Damiano Lemmi	90
<b>La luna nei tuoi occhi</b>	
Bruno Salvatore	92
<b>Neanche una petecchia</b>	
Gianvito Rapisarda, Anna Tallone	93
<b>Ayani, nato altrove</b>	
Bianca Nardin	94
<b>Un neonato molto dotto</b>	
Daniela Chicco	95
<b>Autosomica e (poco) dominante</b>	
Fabio S. Timeus, et al.	96
<b>Fratello e sorella coi capelli radi</b>	
Damiano Lemmi, et al.	97
<b>Clinica certa, genetica incerta (VUS)</b>	
Elisa Baldassarri, et al.	98
<b>La bambina che faceva la lingua grossa</b>	
Debora Borrello, et al.	99
<b>Una allergia che puzza, di pesce</b>	
Paolo Bonazza	100

Una allergia dal dolce sapore di gambero	
Paolo Bonazza	102
Luoghi comuni al vaglio: la mamma ha sempre ragione	
Rosario Cavallo	103
LES jeux sont fait	
Davide Cagno	103
A Palermo PLEVA	
Biagio Amoroso	105
A Palermo ancora PLEVA	
Anna Aloisio, Silvia Gallo	107
Entrato con uno, uscito con due	
Marco Pennesi	108
Mai soffiare nelle scatole	
Andrea Trombetta	109
Un wheezing da viagra	
Angela Barachino	110
L'ultimo?... sarà il primo...	
Danila Mariani	111
Così mani, così piedi, così bocca	
Andrea Ippolito, et al.	113
Un pisello scolorito	
Isabella Giuseppin, Mario Cutrone	113
Orticaria pigmentosa: chi fa esami va all'inferno	
Anna Aloisio, Silvia gallo	115
Le macchie di Muhammad	
Anna Rita Incampo, Federica Carigi	116
MIRM	
Vincenzo Maria Bruno, et al.	117
Diagnosi a colpo di mano	
Irene Berti	118
Spondilolisi istmica: spiegaci bene in 100 secondi	
Eva Alfieri	119
La polmonite di Lorenzo	
Mariavalentina Catania, et al.	120
Fuori bersaglio	
Nicole Battistella	122
Il fiuto di SNNOOPY	
Vincenzo Maria Bruno, et al.	123
Colpo di tacco	
Massimo Ronconi	125

<b>Rihab resira male</b>	
Marilena Perna, et al. ....	130
<b>Dal Gaslini al Bambin Gesù... l'artrite non c'è più</b>	
Loredana Benenati ....	131
<b>Gialla ma bianca</b>	
Marta Minute ....	132
<b>Una pallina da niente</b>	
Miguel Garcia Magne, et al. ....	133
<b>Alla faccia della cisti sinoviale</b>	
Marina Innocente ....	134
<b>Una proteinuria metabolica</b>	
Fabrizio Pugliese, et al. ....	135
<b>Aspettando comunque domani</b>	
Angela Barachino ....	136
<b>Infettiva cronica: veru è?</b>	
Lorenzo Malbelli, et al. ....	137
<b>La speranza di un abbraccio</b>	
Aldo Ravaglia ....	138
<b>Mangiarsi dal dolore</b>	
Marco Persoglia ....	139
<b>Un bambino paffuto</b>	
Giulia Cioccolallo ....	140
<b>Xantadolori</b>	
Chiara Demontis, et al. ....	141
<b>Un caso che scotta</b>	
Francesca Foglio ....	143
<b>Cattivo sangue non mente</b>	
Antonella Grigoli, Emanuela Carollo ....	144
<b>Piuttosto tipico</b>	
Liliana Gaglio, et al. ....	146
<b>Buongiorno Serena!</b>	
Serena Pastore ....	147
<b>Cjatimal tu!</b>	
Paolo Pecile ....	149
<b>L'apparenza inganna</b>	
<b>(ma solo chi non legge Medico e Bambino)</b>	
Silvia Armiraglio ....	151
<b>Qui c'è qualcuno che ruba</b>	
Mara Marchiori ....	152

Una ragazza senza polso (immagino)	
Erilda Topuzi, et al. ....	154
Con le dita di E.T.	
Leonardo Mosole ....	155
Una bambina di gran cuore	
Elisabetta Ubaldini ....	156
ALPACA (in 119 secondi)	
Andrea Trombetta ....	158
Esterma destra	
Daniela Chicco ....	159
Né seduto né in piedi	
Chiara Demontis, Carlotta Grassi ....	160
Un bambino in APS	
Caterina Cocchi ....	161
Una bambina che tentenna	
Camilla Storari, et al. ....	163
Quando si dice... il pelo sullo stomaco (1)	
Maria Grazia Scarpa, et al. ....	165
Quando si dice... il pelo sullo stomaco (2)	
Laura Rivellino ....	166
Quando è la pelle a salvare il chirurgo (e non viceversa)	
Maria Nora Conti, et al. ....	169
Un figlio dei fiori non pensa al domani	
Andrea Lambertini ....	170
Una bambina che fa l'occhiolino	
Isabella Giuseppin ....	174
Una bambina imperlata	
Antonio Prisco ....	174
Miracolo	
Sonia Piccolo ....	175
ReNu Syndrome	
Federica Mela ....	176
Pallido come l'incarnato della mamma	
Manuela Orrù ....	177

## Serratia: basta la parola!

---

Daniela Sambugaro

Pediatra di libera scelta, Valdagno (Vicenza)

Marco è un bel bambino, esibito con orgoglio dalla mamma, anche lei a suo tempo mia paziente “storica”. Credo di aver presentato il suo caso ai Casi Indimenticabili: l’unica mia paziente con la sclerodermia, motivo per cui ha passato molto tempo in clinica pediatrica. Ora la mamma sta bene, le è rimasto solo un fastidioso fenomeno di Raynaud.

Il bambino è invece sempre stato bene, una buona crescita, è davvero simpatico, ma a un anno e mezzo compare una tumefazione a carico del polso sinistro, dopo la solita caduta. La radiografia dimostra uno slargamento del profilo radiale con reazione periostale. Viene indagato subito con una risonanza dell’avambraccio: “a livello della metafisi distale del radio effetto distruttore sulla corticale dell’osso con tessuto solido semicirferenziale, a origine dall’osso, con manicotto di edema, esteso per 6 cm”.

A livello cubitale sono presenti due lesioni compatibili con linfonodo. Viene eseguita anche una PET RMN con riscontro di “ipermetabolismo della lesione nota dell’avambraccio, captazione anche al gomito sinistro, sottomandibolare destra, laterocefale sinistra, ascellare sinistra. Riscontro, inoltre, di area rotondeggiante con ipermetabolismo al polo renale destro”. Viene eseguita anche una biopsia della lesione radiale: “tessuto fibroconnettivale con spiccata flogosi linfoplasmacellulare/granulocitaria e granulomatoso/gigantocellulare associata a necrosi caseosa”. Alla coltura della biopsia ossea, isolamento di *propionibacterium acnes* e *staphylococcus epidermidis*, dal linfonodo serratia. Mantoux, quantiferon e sierologia per toxoplasma e bartonella negative. Visto il quadro istologico, il sospetto è quello di malattia granulomatosa cronica per cui viene eseguito il *burst test* (valutazione del *burst* respiratorio o metabolismo ossidativo dei polimorfonucleati), che risulta patologico e successivamente l’analisi genetica: entrambi confermano che si tratta di malattia granulomatosa cronica, in una variante probabilmente patogenica in emizigosi nel gene CYBB.

A questo punto emerge il vissuto della mamma e della sua famiglia, con il suo passato di malattia cronica e rara, che rende l’adesione alle cure ed il rapporto coi medici complicati.

Nel frattempo viene iniziata una terapia antibiotica empirica, nel sospetto di osteomielite cronica. La successiva risonanza dimostra un miglioramento dell’osteomielite e Marco è posto in profilassi con posaconazolo e bactrimel.

La malattia granulomatosa cronica è malattia rara (1:250.000 individui), caratterizzata da neutrofili e monociti che hanno una normale chemiotassi ingestione e degranulazione, ma non in grado di uccidere i microrganismi catalasi positivi per incapacità a produrre metaboliti dell’ossigeno microbicidi.

Può essere trasmessa come malattia autosomica recessiva o X-linked.

Le manifestazioni sono variabili: pensarci in presenza di ogni paziente che pre-

senta infezioni ricorrenti quali polmoniti, linfadeniti, ascessi epatici o subcutanei. Altri quadri clinici possibili sono colite cronica, ostruzione gastrica o ureterale dovuta ai granulomi. Il patogeno più comune è lo stafilococco aureo, ma possibili anche *serratia*, *aspergillus*, *candida*, *burkholderia cepacia*.

Solitamente i sintomi iniziano in età precoce. I pazienti possono poi avere le sequele delle infezioni croniche, come anemia, scarsa crescita, idronefrosi.

La formazione di granulomi è il quadro distintivo della malattia. Il trattamento è il trapianto di cellule staminali, unica cura conosciuta al momento, anche se è in fase sperimentale la terapia genica. Ruolo importante ha la profilassi con sulfamidico e quella per le infezioni micotiche e naturalmente intercettare il più presto possibile le eventuali nuove infezioni.

### Bibliografia di riferimento

- Nelson, textbook of Pediatrics, 22nd edition.

## TBC-CGD: un binomio in sigle

---

*Karen Console*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Università degli Studi di Trieste

Ci troviamo in Brasile, all’*Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira* (IMIP). Amelia è una lattante di 6 mesi. A 7 giorni di vita le viene somministrato il vaccino BCG sul braccio destro. A 4 mesi di vita, in tale sede compare una formazione ascessuale, trattata con terapia antibiotica endovenosa, con iniziale miglioramento e drenaggio spontaneo. Dopo alcuni giorni dal termine della terapia, ricompare la raccolta, questa volta drenata dai chirurghi con risoluzione della lesione. Tuttavia, a 6 mesi di vita, la paziente presenta un nuovo ascesso nella regione ascellare, sempre sul lato destro e una lesione ulcerata sulla spalla destra senza raccolte.

Accedeva quindi all’IMIP per eseguire ulteriori accertamenti. Nel sospetto di linfadenite tubercolare post-vaccinale (BCG-ite - bacillo di Calmette-Guérin, forma attenuata e viva di *Mycobacterium bovis*) avviava la terapia antibiotica con isoniazide, rifampicina ed etambutolo. Nel sospetto di una sovrainfezione batterica, avviava in concomitanza la terapia antibiotica con claritromicina e levofloxacina. Venivano eseguite inoltre indagini di *imaging* al fine di rilevare una possibile disseminazione; alla TC torace presenza di lesioni litiche in sede scapolare bilateralmente e all’arco costale destro. Eseguita esami immunologici (sottopopolazioni linfocitarie e DHR test - diidrorodamina) per escludere un difetto immunitario sottostante. Il test DHR risultava positivo rendendo probabile la diagnosi di Malattia Granulomatosa Cronica, in attesa di conferma genetica.

LaBCG-ite è un’infezione da micobatteri secondaria alla vaccinazione anti-tubercolare, che spesso si presenta con una tumefazione linfonodale ascellare

omolaterale rispetto al sito di inoculo del vaccino. Questo quadro può manifestarsi in pazienti con difetti dell'immunità, come la malattia granulomatosa cronica (MGC). La MGC è un'immunodeficienza primitiva ereditaria rara, tipicamente diagnosticata nei primi anni di vita. È causata da un difetto genetico (spesso legato all'X) che compromette l'enzima NADPH ossidasi nelle cellule fagocitiche (neutrofili, monociti), impedendo la produzione di radicali liberi dell'ossigeno essenziali per distruggere i microrganismi dopo la fagocitosi (catalasi-positivi, stafilococco, Serratia, salmonella, Candida e aspergillo). I bambini affetti sono estremamente suscettibili a infezioni batteriche e fungine ricorrenti. Le manifestazioni cliniche includono polmoniti, ascessi (cutanei, epatici, splenici) e granulomi infiammatori che si formano in vari organi, compreso il tratto gastrointestinale. La diagnosi si effettua tramite test funzionali come il test DHR e confermata da analisi genetiche. Il trattamento si basa su una profilassi con antibiotici e antifungini a lungo termine, ma la sola terapia radicale è il trapianto di midollo.

### Take home message

Sempre la vecchia regola... Se infezioni ricorrenti, non del tutto spiegate o con patogeni insoliti, sospettare un'immunodeficienza!

## Non a caso si chiama Vincent...

---

*Carmine Brienza, Francesco Paolo Bonifacio, Felice Nunziata*  
UOC Pediatria AORN Sant'Anna e San Sebastiano, Caserta

Vincent è un bambino di 10 anni che giunge in Pronto Soccorso per episodio di perdita di coscienza, accompagnato da movimenti tonico-clonici del capo e degli arti, di breve durata. All'arrivo in ospedale presenta uno stato di confusione post-critica che si protrae per oltre un'ora; viene pertanto sottoposto a TAC encefalo, che rileva una "areola pseudonodulare di circa 6 mm, sfumatamente ipodensa, adiacente al corno dorsale del ventricolo laterale destro". Per il resto l'esame risulta nella norma. Nell'arco di poche ore il bambino mostra pieno recupero clinico, con esame obiettivo generale e neurologico sostanzialmente nella norma. Gli esami ematici urgenti risultano nei limiti. In anamnesi non emergono fattori di rischio specifici per epilessia (nascita a termine, assenza di sofferenza perinatale, sviluppo psicomotorio nella norma, assenza di familiarità per epilessia). I genitori negano altre patologie pregresse degne di nota.

Si decide dunque di eseguire un EEG in privazione di sonno, che mostra presenza di anomalie epilettiformi. Una successiva RM encefalo derubricherà la piccola areola pseudonodulare a spazio perivascolare ampliato.

Durante il ricovero la madre riferisce che da circa un anno Vincent mostra la tendenza ad avvicinarsi alle finestre e a volgere lo sguardo verso il sole; durante questi episodi, che si verificano più volte al giorno, il bambino sembra presentare



una fugace perdita di contatto con l'ambiente circostante, associata ad ammiccamento. Questo dato anamnestico, unitamente alle caratteristiche dell'EEG, orienta fortemente il neurologo verso la diagnosi di *sunflower syndrome*!

Vincent intraprende pertanto terapia con acido valproico e viene avviato a follow-up neurologico pediatrico.

La *sunflower syndrome* (sindrome del girasole) è una rara forma di epilessia generalizzata a esordio pediatrico, solitamente tra i 5 e i 7 anni, caratterizzata da crisi fotosensibili scatenate dall'esposizione a luce intensa. Le crisi sono spesso associate a movimenti stereotipati di *hand waving* (agitazione della mano davanti agli occhi verso la luce) e ad assenze brevi, con o senza mioclonie palpebrali.

I soggetti affetti mostrano un'attrazione compulsiva verso la luce e tendono a fissare lo sguardo verso di essa. Questo comportamento, noto come *sun staring* o eliotropismo, è una caratteristica distintiva della sindrome e rappresenta un elemento chiave nella diagnosi differenziale rispetto ad altre forme di epilessia fotosensibile. L'EEG mostra tipicamente scariche generalizzate di *spike* e *poly-spike-and-wave* a 3-4 Hz, spesso associate a risposta fotoparossistica. Le crisi risultano frequentemente resistenti ai farmaci antiepilettici convenzionali; il valproato rappresenta il trattamento farmacologico con la maggiore evidenza di efficacia in monoterapia, sebbene molti pazienti richiedano una politerapia.

Nei casi farmacoresistenti possono rivestire un ruolo importante strategie non farmacologiche, quali l'uso di occhiali da sole, cappelli a tesa larga e l'evitamento dell'esposizione a luce intensa; tali misure possono ridurre significativamente la frequenza delle crisi.

## Un ragazzo... sfrenato

---

*Cosimo Bleve, Valeria Bucci, Elisa Zolpi, Salvatore Fabio Chiarenza*

U.O.C. di Chirurgia Pediatrica, Centro regionale Veneto di Riferimento per la Vescica Neurologica - Centro regionale Veneto di Riferimento per la Chirurgia e Urologia Mininvasiva Pediatrica e Nuove Tecnologie, AULSS8 Berica, Ospedale San Bortolo, Vicenza

Giuseppe (nome di fantasia) è un ragazzino di quasi 13 anni, in sovrappeso per età, che lo scorso luglio in giro in bicicletta con gli amici cade procurandosi un trauma contusivo con associata ferita lacero-contusa a livello della radice della coscia di sinistra. Si recava presso il PS dell'Ospedale (periferico) più vicino dove si procedeva a disinfezione esplorazione della ferita e sua sutura. Contestualmente comparsa di ematoma locale nella regione della ferita chirurgica e sua migrazione nelle settimane successive in sede sovrapubica omolaterale con classica colorazione violacea successivamente virata in verde gialla. Alla fine del mese di settembre si presenta presso l'Ambulatorio divisionale di Chirurgia Pediatrica per la persistenza di una tumefazione sovrapubica/fossa iliaca sinistra, di consistenza teso-elastica non dolente ma che è causa di un lieve fastidio con la deambulazione prolungata. Eseguita ecografia dei tessuti molli con riscontro nel tessuto sottocutaneo di immagine a morfologia allungata riflettente estesa

per circa 58 mm con spessore di 6,8 mm con sfumata iperrecogenicità del tessuto adiposo circostante. All'esame obiettivo: buone condizioni generali, vita quotidiana regolare; in sede antero-superiore della coscia sinistra esiti cicatriziali stabilizzati con lieve discromia cutanea. In sede iliaca sinistra al confine con la regione inguinale si evidenziava a area discromica con formazione palpabile di circa 9cm di estensione maggiore di consistenza dura non mobile apparentemente al tessuto superficiale. Il reperto ecografico e clinico poteva deporre per calcificazione in esiti di stravaso ematico post-traumatico. si consigliava l'esecuzione di esami ematochimici con coagulazione del ragazzo e una radiografia della regione addominale-inguinale e nel frattempo si indicava il riposo da attività fisica. Due giorni dopo esegue una radiografia bacino che non rilevava alcune alterazioni a carico dei segmenti ossei, ma nel contesto dei tessuti molli, alla radice della coscia di sinistra, descriveva la presenza di corpo estraneo radiopaco a morfologia arcuata, con dimensioni massime di 8,3 cm. Pertanto, dopo colloquio con la famiglia si procedeva al ricovero ed intervento chirurgico. Si eseguiva un'incisione cutanea di 15 mm al di sopra della formazione apprezzabile con individuazione di tessuto fibroso disposto a formare una capsula che avvolgeva in toto il corpo estraneo. Aperta la capsula si rimuoveva il corpo estraneo corrispondente al freno della bicicletta. Si eseguiva bonifica e toilette dei tessuti e loro sutura lasciando in sede un drenaggio per 24 ore.

Caso indimenticabile perché non c'è mai limite a quello a cui la nostra professione ci pone d'innanzi... un corpo estraneo di tali dimensioni ritenuto nel pannicolo sottocutaneo per circa due mesi. Chi l'avrebbe mai immaginato e sospettato? Verosimilmente in occasione del trauma il freno ha causato la ferita lacero-contusa infilandosi dopo sua rottura tangenzialmente nel tessuto sottocutaneo migrando e raggiungendo in tempi brevi la regione sovrapubica/ fossa iliaca sinistra (a notevole distanza dalla ferita stessa). A distanza di due mesi, alla valutazione clinica mai avremmo pensato, sia per la consistenza, che le dimensioni, di avere a che fare con un corpo estraneo ritenuto (tale è stata la reazione infiammatoria che ha determinato la formazione di una vera e propria capsula). Il pannicolo adiposo in tal caso ha giocato a suo favore evitando lesioni di maggior entità a carico di strutture nobili quali i vasi femorali o proteggendo da un possibile accesso alla cavità addominale stessa.

Fondamentale, pertanto, quando possibile ricostruire nei dettagli la dinamica dell'evento traumatico e pensare anche al corpo estraneo.

## Un'incontinenza che ha preso... di tappo

---

*Virginia Cao*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Padova

Questa è la storia di una ragazza di 13 anni, sana, con anamnesi muta e menarca regolare, che si è presentata per una valutazione chirurgica a causa di un'incontinenza urinaria totale, diurna e notturna, insorta improvvisamente il mese pre-

cedente, in assenza di stimolo minzionale o di altri sintomi associati, in un contesto di completo benessere, senza storia di traumi. I primi accertamenti (ecografia addome, uroflussometria e visita nefrologica) sono risultati nella norma, con flusso minzionale regolare e assenza di residuo post-minzionale.

Anche la risonanza magnetica lombo-sacrale e la valutazione neurologica non hanno mostrato alterazioni strutturali o funzionali del midollo o della cauda, orientando inizialmente verso un disturbo funzionale o, meno probabilmente, verso un'eziologia neurologica a esordio subdolo.

Gli unici esami alterati sono risultati le urinocolture, che hanno evidenziato infezioni urinarie ricorrenti da *Escherichia coli*, considerate inizialmente una possibile conseguenza del disturbo minzionale. Nonostante la normalità delle indagini morfo-funzionali, l'incontinenza persisteva, con perdite continue di urina non correlate allo stimolo.

Il punto di svolta è arrivato durante lo studio urodinamico, in cui si è osservata una perdita costante di urina dalla vagina, a fronte di svuotamento vescicale completo, suggerendo la presenza di una comunicazione anomala tra vescica e vagina. La successiva cistouretrografia minzionale ha rivelato infatti un corpo estraneo endovaginale con sospetta fistola vescicovaginale, reperto poi confermato all'ecografia pelvica. La paziente è stata quindi sottoposta a intervento chirurgico, che ha permesso la rimozione di un corpo estraneo (il tappo di un flacone spray) saldamente infisso nel fornice vaginale e circondato da mucosa reattiva, responsabile della formazione di una fistola trigonale vescicovaginale. Si è eseguita una sutura della fistola con esito intraoperatorio favorevole.

L'incontinenza urinaria in età pediatrica e adolescenziale è un sintomo abbastanza comune, generalmente secondario a disturbi funzionali o neurologici. Le cause organiche sono rare e spesso di difficile identificazione, soprattutto in assenza di anamnesi traumatica o chirurgica. Presentiamo un caso di incontinenza urinaria improvvisa in un'adolescente apparentemente sana, in cui l'approfondimento diagnostico ha portato a una diagnosi insolita.

Il caso rappresenta un'evenienza rara in età pediatrica: una fistola vescico-vaginale secondaria a corpo estraneo ritenuto, verosimilmente auto-inserito e misconosciuto. La presentazione clinica (incontinenza urinaria improvvisa e completa in assenza di stimolo minzionale) ha inizialmente orientato verso un'eziologia funzionale o neurologica, ritardando la diagnosi.

### Take home message

Da questo caso clinico si evidenzia l'importanza di considerare anche cause organiche rare (come fistole o corpi estranei vaginali) nei casi di incontinenza urinaria acuta e persistente in età pediatrica, specie in presenza di perdite continue e assenza di stimolo. Si tratta di un caso di Incontinenza improvvisa in un'adolescente: "la diagnosi si sblocca togliendo un tappo".

## Ci fai o ci SEU?

---

Giulia Benigni<sup>1</sup>, Tommaso Verticelli<sup>1</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria Ancona

<sup>2</sup>SOD Clinica Pediatrica a indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi Ancona

Alessandro è un bimbo di 1 anno e 7 mesi che, di ritorno da un viaggio con la famiglia, ha sviluppato una brutta diarrea. Viene quindi accompagnato al pronto soccorso dell'ospedale di zona: è vivace, non febbrile, con una lieve contrazione della diuresi ma con uno stato di idratazione apparentemente nella norma. Le scariche, però, sono numerose... fino a venti al giorno, e viene quindi ricoverato per osservazione. Inizialmente si tenta una reidratazione orale, ma alla positività della coprocultura per *E. coli* O157 e ai primi segni di emolisi e piastrinopenia, con rilievo di microematuria ed iniziale proteinuria, il sospetto di SEU cambia radicalmente lo scenario. A questo punto resta una sola cosa da fare: iperidratare! Alessandro inizia anche una terapia con azitromicina orale, sulla base delle più recenti evidenze scientifiche. I giorni successivi mostrano gli effetti di una gestione corretta: la creatinina resta stabile, la diuresi rimane valida, le piastrine lentamente risalgono. Compaiono però aumento del peso ed edema al volto, quindi viene trasferito presso il nostro Centro dove prosegue la terapia in buone condizioni generali, mantenendo sempre una buona funzionalità renale.

Quando viene dimesso, il quadro si è completamente risolto: una SEU intercettata in fase precoce e trattata tempestivamente con la giusta idratazione. Giorgia è una bimba di 7 anni che, pochi giorni dopo una giornata trascorsa in agriturismo tra animali e giochi all'aperto, inizia ad avere dolore addominale. Dopo poche ore, compare la diarrea muco-ematica, per cui la mamma spaventata la porta al pronto soccorso dell'ospedale più vicino. Qui le scariche si fanno sempre più frequenti. Viene avviata l'idratazione endovenosa "a mantenimento" ma senza rimpiazzo delle perdite avute con le evacuazioni.

La diagnosi di infezione da *E. coli* STEC O157 viene confermata dal *FilmArray* su feci. L'emocromo e la funzionalità renale in fase iniziale risultano perfettamente nella norma. Nei giorni successivi però il quadro precipita, Giorgia inizia a stare male, è pallida, lamenta stanchezza e presenta alcuni episodi di vomito. Gli esami parlano chiaro: anemia, piastrinopenia severa, rialzo degli indici di emolisi, macroematuria e incremento della creatinina. Solo a questo punto viene avviata l'iperidratazione e la terapia con azitromicina, ma è ormai troppo tardi: la SEU avanza precipitosamente. Viene trasferita d'urgenza presso il nostro Centro e per ulteriore peggioramento clinico ricoverata in Terapia Intensiva Pediatrica con l'indicazione potenziale ad intraprendere emodialisi CRRT. Durante il ricovero, per anemizzazione severa (Hb 6 g/dl), vengono effettuate trasfusioni di emazie. Le piastrine scendono vertiginosamente (fino a 5.000/mmc), ma si attende nella speranza di una rapida ripresa

dei valori. Il danno renale è inevitabile: Giorgia sviluppa insufficienza renale e ipertensione arteriosa, trattata in acuto con amlodipina e fenoldopam ev. Sono trascorsi ormai 20 lunghissimi giorni ma il peggio è passato. Fortunatamente dopo il nadir di 5000 piastrine, la conta inizia spontaneamente a risalire e Giorgia inizia a stare meglio. La creatininemia progressivamente si riduce e la bambina può finalmente tornare a casa. La SEU (sindrome emolitico uremica) è una microangiopatia trombotica caratterizzata da anemia emolitica, trombocitopenia e insufficienza renale acuta. Si distinguono forme tipiche di origine infettiva (batteri produttori di Shiga Toxin, *E. Coli* O157:H7) e atipiche, più rare (da alterazioni congenite del complemento). Solitamente le prime manifestazioni sono astenia, pallore, anuria/oliguria e diarrea mucoematica. Nelle fasi ancora iniziali è fondamentale il monitoraggio dell'esame urine standard. Una microematuria con o senza proteinuria deve porre sospetto di evoluzione uremica del quadro. Non esiste una terapia specifica ma è fondamentale quella di supporto basata sull'iperidratazione, trasfusioni di emazie e dialisi. Alcuni studi recenti hanno dimostrato l'efficacia dell'azitromicina nelle fasi precoci dell'infezione intestinale come antibiotico batteriostatico in grado di inibire la produzione e il rilascio della Shiga Toxin da parte di *E. Coli*. Due storie quasi sovrapponibili: stessa clinica, stesso patogeno, stesso sospetto diagnostico. Eppure due finali diametralmente opposti. Nel primo caso, la tempestività dell'iperidratazione ha evitato il danno renale e contenuto la microangiopatia; nel secondo, una idratazione iniziale non sufficiente ha permesso al processo emolitico di avanzare. La lezione che queste due storie ci lasciano è semplice ma potente: nella SEU, l'iperidratazione precoce, non è un dettaglio di gestione, ma un trattamento che può cambiare la storia naturale della malattia!

### Take home message

Il caso di Michele è stato davvero indimenticabile nella sua drammaticità di comparsa ed anche di risposta all'anticorpo anti-C5 che abbiamo scelto di infondere nonostante i parametri laboratoristici non soddisfacessero appieno le indicazioni alla somministrazione. Nonostante la genetica negativa per le mutazioni del complemento note crediamo di essere stati di fronte ad una sindrome emolitico uremica atipica di carattere transitorio.

### Ci SEU o non ci SEU?

---

Salima Ricci<sup>1</sup>, Laura Caponi<sup>2</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ancona

<sup>2</sup>SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico Ospedale Salesi, Ancona

Michele è un bambino di 1 anno e mezzo, fino ad allora in buona salute. Tutto

inizia con una febbre modesta, mai superiore ai 38°C, che risponde bene al paracetamolo. La pediatra, alla visita, riscontra solo iperemia faringea. Dopo un paio di giorni di apparente miglioramento, la febbre ricompare, Michele diventa inappetente e viene iniziata terapia antibiotica con amoxicillina. Tuttavia, nelle ore successive, il piccolo peggiora rapidamente: la febbre non è importante ma compare vomito ripetuto, pallore e scadimento delle condizioni cliniche generali. Al Pronto Soccorso, gli esami mostrano anemia, piastrinopenia, insufficienza renale acuta e alterazioni epatiche. Non ha mai avuto diarrea. Viene ricoverato ed idratato ma nelle 24 ore successive le condizioni si aggravano, la creatinina aumenta ulteriormente (fino a 3,5 mg/dl). Il quadro clinico appare chiaramente compatibile con anemia emolitica grave (Hb 6 g/dl, LDH fino a 3000, aumento della bilirubina indiretta, aptoglobina consumata, schistociti allo striscio periferico) di possibile origine microangiopatica (piastrine in calo: 110000, ma non troppo ridotte). Si procede con una serie di indagini per definirne l'eziologia: ricerca di infezione da E. coli STEC su feci e altre cause infettive: negative; test autoimmuni per connettiviti negativi; attività ADAMTS13: nella norma che esclude una PTT; esami del complemento: C3 e C4 nella norma. Si escludono altre forme di SEU a (quella pneumococcica e da deficit di VitB12).

La situazione si fa seria e Michele viene trasferito in rianimazione pediatrica con l'indicazione ad una imminente emodialisi in CRRT. L'emoglobina non regge, siamo costretti a trasfondere. Prima, esegue il test di coombs: il diretto risulta positivo per C3, IgG negative. Inizia lo steroide in vena ad alte dosi, poi, la trasfusione di emazie. Ma l'emoglobina cala di nuovo molto rapidamente. A distanza di 12 ore, siamo costretti a trasfondere nuovamente.

È una grave forma di anemia emolitica con risentimento renale o una sindrome emolitico-uremica atipica da alterazioni della cascata del complemento? Le piastrine non sono così basse ed il c3 positivo al Coombs diretto non è "tipico" della SEU atipica. Ma Michele peggiora e stiamo per intraprendere la dialisi. Prima di farlo si tenta il tutto e per tutto e si infonde eculizumab (anticorpo monoclonale anti-C5). La risposta è drammatica: l'emoglobina si stabilizza immediatamente e non sono più necessarie trasfusioni. Le piastrine risalgono e restano stabilmente > 250.000. La diuresi migliora e la sua funzione renale recupera completamente in 5 giorni. La terapia steroidea viene scalata progressivamente fino alla sospensione ed al follow-up a 3 mesi non si rilevano alterazioni della crasi ematica.

L'approfondimento genetico sul complemento non evidenzia mutazioni note e non possiamo formulare una diagnosi di certezza di sindrome emolitico uremica atipica complemento-mediata per cui sia indicata la somministrazione periodica di eculizumab. Ora Michele sta bene e nelle successive infezioni febbrili che ha presentato non ha più presentato segni di emolisi né alterazioni della funzione glomerulare. L'eculizumab è un monoclonale anti C5 indicato dal 2011 per il trattamento della SEU atipica associata ad alterazioni congenite del complemento che va somministrato periodicamente nei pazienti affetti da tale condizione per evitare la ricorrenza di emolisi ed uremia spesso indotte dalla risposta infiammatoria ad infezioni comuni.

## Take home message

Il caso di Michele è stato davvero indimenticabile nella sua drammaticità di comparsa ed anche di risposta all'anticorpo anti-C5 che abbiamo scelto di infondere nonostante i parametri laboratoristici non soddisfacessero appieno le indicazioni alla somministrazione. Nonostante la genetica negativa per le mutazioni del complemento note crediamo di essere stati di fronte ad una sindrome emolitico uremica atipica di carattere transitorio.

## Tilt-Neck

---

*Maura Marin*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Università degli Studi di Trieste, Trieste

Ginevra è una bimba di 6 anni che giunge alla nostra attenzione per la persistenza di cervicalgia e torcicollo a circa cinque giorni da una caduta accidentale dal letto a castello. Tale trauma aveva già determinato una frattura di clavicola, trattata conservativamente in altra sede, dove il torcicollo era stato inizialmente liquidato come di origine miogena. Tuttavia, la persistenza del torcicollo non risultava coerente con un quadro esclusivamente miogeno, imponendo una rivalutazione diagnostica. Nel nostro Pronto Soccorso, la radiografia del rachide cervicale sollevava il sospetto di una lesione del massiccio articolare dell'atlante. Su indicazione specialistica neurochirurgica, venivano pertanto eseguite TC e RM in sedazione, che delineavano un quadro complesso: lussazione rotazionale della cerniera cranio-cervicale in senso laterale destro, associata a lussazione delle faccette articolari C1-C2 a sinistra e diastasi condilo-glenoidea di C1 a destra, con film fluido in sede e segni di sofferenza della spongiosa dell'atlante. In un contesto potenzialmente drammatico, risultavano fortunatamente assenti contusioni midollari. Veniva posta indicazione a riduzione della lussazione e pertanto Ginevra veniva ricoverata nel reparto di pediatria di Treviso. La degenza si caratterizzava per una sorprendente stabilità clinica della paziente, che non ha mai presentato deficit neurologici. In parallelo, si assisteva a un'intensa e metodica attivazione genitoriale: la madre, figura ad alto profilo organizzativo e dichiarata impronta manageriale, intraprendeva una vera e propria maratona di consulti specialistici, secondi pareri e confronti multidisciplinari, trasformando il percorso decisionale in una complessa negoziazione clinico-strategica, scandita da urgenze, priorità e rivalutazioni continue. Al termine di questo articolato iter, la famiglia si affidava al percorso terapeutico del nostro centro; veniva pertanto eseguita con successo la manovra di riduzione incruenta in sedazione, seguita dall'applicazione di collare cervicale tipo Philadelphia, da mantenere per 60 giorni. Il decorso clinico risultava regolare e la piccola veniva dimessa a domicilio dopo 3 giorni dall'intervento.



## Take home message

Il caso sottolinea l'importanza di non sottovalutare il torcicollo post-traumatico in età pediatrica e di perseguire un inquadramento diagnostico completo anche in assenza di segni neurologici. Mostra inoltre come il forte coinvolgimento della famiglia, pur comportando talvolta sfide pratiche e organizzative per il team medico, sia ormai un elemento centrale nella gestione clinica attuale e debba essere considerato parte integrante del percorso decisionale.

## Pedro al vaglio dell'AI

---

*Fabrizio Fusco*

Pediatra di libera scelta, Valdagno (VI)

Povero Pedro, che a 11 mesi ha ricevuto diagnosi di diabete tipo 1 e si ritrova due genitori che hanno fatto disperare il centro di diabetologia pediatrica di Vicenza, dottoresse e dietologhe, per la loro assoluta incapacità a comprendere (pluriripetenti ai corsi) le modalità di gestione del diabete della loro creatura! Un giorno ricevo per conoscenza questa mail, rivolta alla diabetologa. Per la cronaca, Pedro ha quasi tre anni. “Ho qualche domande da farle come chiarimenti hai miei dubbi sperando di fare le domande giuste. Essendo che l'ipotalamo fa parte del sistema nervoso, ma anche del sistema endocrino, svolgendo diverse funzioni. me interessate, restando nell'argomento metabolico. Sazietà, sete, fame eccetera... potrebbe essere che la mancanza di appetito essendo che non c'è in questo momento nessun tipo di incubazione che possa frapporsi l'ormone adrenocorticotropo glucocorticoide. Può essere che l'ormone (GH) con effetto anabolizzante in qualche maniera condizioni nel metabolismo del bambino?...”

P.S. La mamma non è italiana, perdonate gli errori (ma cercate di comprendere il testo). Voi cosa avreste risposto?

## Un bambino proprio Scorbutico

---

*Ezio Sarno<sup>1,2</sup>, Emma Bonauguri<sup>1,2</sup>, Alessandra Iacono<sup>1</sup>, Loretta Biserna<sup>1</sup>, Elena Monti<sup>1</sup>, Federico Marchetti<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup>UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

<sup>2</sup>Scuola di specializzazione in Pediatria, Università di Bologna

<sup>3</sup>Dipartimento Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Un bambino di 3 anni giunge alla nostra attenzione per rifiuto della deambulazione con atteggiamento in flessione degli arti inferiori da circa due settimane.

I genitori riferiscono che un mese prima, mentre giocava sul letto, è caduto a terra sbattendo i glutei; successivamente sarebbe insorta zoppia alla gamba destra, ap-



prezzabile durante la corsa e, a distanza di due settimane, il piccolo avrebbe smesso improvvisamente di camminare.

In anamnesi non emerge nulla di rilevante. Il bambino ha acquisito la deambulazione autonoma a 14 mesi, tuttavia non ha raggiunto ancora il controllo sfinteriale e pronuncia solo singole parole senza articolare frasi di senso compiuto, dimostrando un evidente ritardo nell'acquisizione delle tappe di sviluppo psicomotorio. È aggressivo (carattere "scorbutico") e non si relaziona in modo adeguato da sempre con gli estranei. I genitori riferiscono un quadro di marcata selettività alimentare (non mangia da sempre frutta e verdura).

Alla nostra valutazione si presenta lamentoso e irritabile con aspetto lievemente distrofico. Evidenti segni d'incuria. Tende a mantenere gli arti inferiori in posizione antalgica con ginocchia flesse, opponendosi all'estensione passiva che sembra evocare dolore; la mobilizzazione dell'articolazione coxo-femorale e del rachide risultano invece possibili in assenza di dolorabilità. Non segni di artrite.



Figura 1. Aspetto degli arti inferiori con evidenza di soffusioni emorragiche.

Si riscontrano soffusioni emorragiche caratterizzate da elementi puntiformi e rilevati, diffuse al tronco ed agli arti inferiori (Figura 1), e alcuni ematomi localizzati a livello delle ginocchia bilateralmente ed in sede lombare e presacrale, pur essendo il bimbo sostanzialmente immobile (letto/divano) da circa 2 settimane. Le gengive sono spongiose ed iperemiche.

All'emocromo riscontro di lieve anemia normocitica associata a sideropenia (Hb 10.6 g/dL, MCV 78.1 fl, Sideremia 32 ug/dL, Sat transferrina 8%), globuli bianchi e piastrine nella norma. Allo striscio ematico periferico si riscontrano neutrofili con nucleo ipersegmentato, ma non vengono evidenziati elementi blastici. Le funzionalità epato-renale e tiroidea appaiono regolari, così come il gli elettroliti, l'assetto

coagulativo e le CPK. Si evidenziano VES lievemente aumentata (39 mm/h) con PCR negativa. Deficit di vitamina D (17.9 mcg/L), in presenza di vitamina B12 e acido folico nella norma; celiachia negativa.

L'ecografia dell'addome non mostra neoformazioni o masse addominali. L'ecografia delle anche risulta negativa per versamento articolare; l'RX bacino e arti inferiori esclude una possibile frattura o altre condizioni patologiche a carico della struttura ossea. La radiografia evidenzia una tenue circoscritta area di ipodiafania dei tessuti molli sul versante tibiale anteriore di destra al III medio diafisario.

Alla luce della clinica e dei risultati delle indagini eseguite, è venuta delineandosi sempre più chiaramente la possibilità, come ipotesi clinica principale, che ci trovassimo di fronte ad un caso di deficit di vitamina C (scorbuto); suggestivi per tale condizione sono infatti: a) una forte selettività alimentare alla base dello sviluppo

dell'ipovitaminosi; b) la zoppia o il dolore fino al rifiuto della marcia e l'atteggiamento in flessione degli arti inferiori a scopo antalgico; c) la presenza di segni ecchimotico-emorragici a livello di cute e gengive e la tumefazione a livello dei tessuti periosteali. Possono essere presenti una concomitante anemia ferro-carenziale con indici di flogosi (VES) lievemente aumentati.

A completamento diagnostico abbiamo eseguito la risonanza magnetica (RM) degli arti inferiori, che ha deposto a favore del sospetto diagnostico. L'indagine ha mostrato, infatti, segni di edema osseo sia a livello midollare che sub-periostale, caratteristici dello scorbuto (Figura 2).

Sono stati dosati i livelli di vitamina C, tuttora in corso, con la consapevolezza tuttavia che un valore di normalità non può escludere il quadro (i livelli ematici della vitamina risultano infatti spesso discordi con quelli tissutali, specialmente in fase precoce) e che una diagnosi di certezza è possibile solo alla luce di una remissione del quadro clinico alla somministrazione della vitamina carente.

È stata intrapresa in regime di ricovero e proseguita al domicilio integrazione per via orale di vitamina C al dosaggio di 250 mg/die, con franco miglioramento del corteo sintomatologico confermato alla rivalutazione clinica a distanza di una settimana dall'inizio del trattamento, quando il piccolo aveva riacquisito la capacità di deambulazione, le diffusi emorragiche erano in risoluzione (Figura 3) ed era aumentato di peso.



Figura 2. Gli arti inferiori dopo una settimana di trattamento.



Figura 3. RMN arti inferiori: scorbuto in una fase iniziale con falda fluida subperiostale, edema metafisario; non si evidenziano segni di emorragia periostale né calcificazioni.

## Discussione

La vitamina C riveste un ruolo importante nella sintesi del collagene. È coinvolta nel metabolismo dei neurotrasmettitori, del colesterolo, e nella biosintesi della carnitina. Inoltre, è fondamentale il suo ruolo di agente antiossidante, aumenta l'assor-

bimento del ferro non eme ed il trasferimento del ferro dalla transferrina alla ferritina ed infine è coinvolta nella formazione di acido tetraidrofolico, influenzando le funzioni cellulari e immunologiche del sistema emopoietico. Lo “scorbuto” costituisce la presentazione clinica di carenza di vitamina C. Sono i bambini che seguono diete altamente restrittive, prive di frutta e verdura, quelli a maggior rischio di sviluppare un quadro carenziale sintomatico, con conseguente difetto di produzione e fragilità dei tessuti connettivi e del collagene a livello di cute, cartilagine, dentina, ossa, vasi sanguigni. Nello specifico, la corticale ossea sarà assottigliata, le trabecole fragili, con maggiore predisposizione a fratture. I sintomi clinici da carenza di vitamina C si rendono manifesti al ridursi delle riserve, dopo circa 1-3 mesi dalla mancata assunzione. È una patologia che è maggiormente frequente nei casi di selettività alimentare tipici a volte dei bambini con problemi del neuro sviluppo (come nel nostro caso) in particolare affetti da sindrome dello spettro autistico.

La diagnosi è clinica. Le manifestazioni precoci sono: irritabilità, dolori muscolo-scheletrici e, in generale, coinvolgimento patologico a carico degli arti inferiori che si presenta con tumefazione articolare (ginocchia e caviglie) e pseudoparalisi. Altro aspetto caratteristico è il rosario scorbutico, riscontrabile in corrispondenza delle articolazioni costo-condrali.

Le manifestazioni emorragiche (legate sia all'alterazione della funzionalità piastrinica, sia alla fragilità delle pareti dei capillari), contraddistinte da petecchie, ecchimosi e porpora, sono frequenti, proprio come riscontrato nel nostro caso. Tra i segni muco-cutanei, caratteristica è l'ipertrofia gengivale e il possibile progredire verso il sanguinamento. Inoltre si può riscontrare ipercheratosi pilare con annessi piliferi arricciati. Tipica è anche l'anemia sideropenica, determinata proprio dal coinvolgimento della vitamina C nel metabolismo e corretto assorbimento del ferro.

A coadiuvare il processo diagnostico possono essere ricercate alcune peculiari alterazioni radiologiche a carico delle estremità distali delle ossa lunghe: corticale assottigliata, aspetto delle diafisi a vetro smerigliato legato all'atrofia trabecolare, linea radiopaca di Frankel, una linea irregolare ma ispessita (da ipercalcificazione della matrice cartilaginea) a livello delle metafisi. Tuttavia le caratteristiche radiologiche più specifiche, come l'area di rarefazione ipertrasparente metafisaria (zona di Trummerfeld), sono evidenti in fasi avanzate della malattia. Considerato che le emorragie sottoperiostali non sono visibili durante una fase precoce di scorbuto, così come eventuali falde fluide subperiostali o edemi metafisari, tali riscontri possono essere valutabili con la RM, soprattutto se il sospetto clinico di malattia pone dei dubbi la radiografia non è stata dirimente, come nel nostro caso. In fase di guarigione invece il periostio sollevato, esito di sanguinamento, diviene calcificato e radiopaco, conferendo all'osso una forma a manubrio o a mazza. Divengono apprezzabili anche speroni ossei (segno di Pelkan) conseguenti alla riparazione delle microfratture metafisarie. Questo pone l'accento sulla possibilità, qualora il quadro anamnestico e clinico siano altamente suggestivi, di poter ricorrere alla RMN, al fine di evidenziare le alterazioni iniziali, non altrimenti valutabili con la sola radiografia.

Gli indici infiammatori, tra cui PCR e VES possono essere lievemente aumentati in maniera del tutto aspecifica. L'utilità del dosaggio della vitamina C è limitata, poiché spesso non riflette lo status tissutale. Una concentrazione ematica  $< 0.2$  mg/dl

indica un livello carentiale, mentre la concentrazione di vitamina C nei leucociti rappresenterebbe un buon indicatore delle riserve corporee ma è complicato tecnicamente ottenerlo. Potrebbe essere utile valutare l'escrezione urinaria dopo carico endovenoso di vitamina C poiché nel paziente sano l'80% viene escreta con le urine dopo 3-5 ore, mentre un bambino carente avrebbe livelli urinari inferiori, indicando quindi un possibile deficit vitaminico. Il trattamento prevede una supplementazione di 100-300 mg/die di vitamina C, con miglioramenti clinici valutabili già entro la prima settimana. La durata della terapia è di almeno 3 mesi.

### Take home message

Lo scorbuto può mimare diverse altre patologie e la diagnosi può essere tardiva: pertanto bisogna valorizzare ogni sintomatologia dolorosa ossea/articolare, con soffi cutanee/emorragiche e gengivorragia in un bambino, spesso con problemi neurologici/comportamentali, a cui chiedere se è presente selettività alimentare (se un bambino è isolato e magari anche "scorbutico" pensa allo "scorbuto", se non mangia frutta e verdura).

- Se il sospetto clinico è forte e l'Rx è negativa, non fermarsi! Può essere già una diagnosi in positivo o, se esiste ancora un dubbio di diagnosi, la risonanza magnetica permette di identificare segni precoci ossei non visibili all'RX!
- La somministrazione di vitamina C permette dei miglioramenti clinici in pochissimo tempo e diventa pertanto un criterio ex adiuvantibus per la diagnosi!

### Bibliografia di riferimento

- Seya M, Handa A, Hasegawa D, Matsui T, Nozaki T. Scurvy: From a Selective Diet in Children with Developmental Delay. J Pediatr 2016;177:331. doi: 10.1016/j.jpeds.2016.06.018.
- Conversano E, Bergamaschi R, Ingrasciotta G, Martoni A, Monti S, Cattalini M Scorbuto 2017 attraverso i casi. Medico e Bambino 2017;36(6):365-370.
- Kim GC, Davidson AM, Beyda RM, Eissa MA. Scurvy, abnormal MRI, and gelatinous bone marrow in an adolescent with avoidant restrictive food intake disorder. J Eat Disord 2023;11(1):41. doi: 10.1186/s40337-023-00770-7.
- Cunsolo M, Gazzitano L, Alizzi C, Panzuto F, Corsello G. Un bambino che zoppica: quando meno te lo aspetti. Medico e Bambino 2025;44(9):598-600 DOI: <https://doi.org/10.53126/MEB44600>.

### Palle ardenti

*Elisa Pani, Giosuè. Mazzero, Michelle Cattelan, Daniela Codrich*  
UOC Chirurgia Pediatrica di Trento, Ospedale Santa Chiara, Apss Trento

Un paziente di 4 anni si presentava in Pronto Soccorso (PS) con dolore testicolare sinistro insorto da circa 12 ore. Assenti nausea, vomito e febbre. Stick urine negativo. All'esame obiettivo: emiscroti simmetrici, non iperemici, riflessi cremasterici presenti bilateralmente; testicolo sinistro in sede, dolorabile alla palpazione, soprattutto al

polo superiore, presenza di idrocele reattivo. Eseguita ecografia in PS con riscontro di testicolo sinistro nei limiti morfovolumetrici; modesto idrocele sinistro con epididimo ipervascolare e aumentato di dimensioni. Conservato il segnale color-Doppler del funicolo spermatico. Quadro in prima ipotesi compatibile con epididimite sinistra. Entrambi i testicoli non presentano, per le esigue dimensioni, un segnale color-Doppler ben campionabile. Dimesso dal PS con diagnosi di epididimite acuta sinistra, date indicazioni al domicilio di riposo assoluto e antidolorifici al bisogno. Rientra in PS dopo 48 h per peggioramento dell'eritema e dell'edema scrotale. All'ecografia di controllo si confermava testicolo sinistro nei limiti morfo-volumetrici; persiste idrocele sinistro con ulteriore incremento dimensionale dell'epididimo omolaterale, ipervascolare e con ecogenicità disomogenea, in rapporto a nota epididimite sinistra. Entrambi i testicoli non presentano segnale color-Doppler ben campionabile. Viene avviata terapia antibiotica e antiinfiammatoria ad orario fisso, e programmato un controllo a 24 ore dopo il quale, per ulteriore peggioramento del dolore e dell'ipermia, si decide per esplorazione chirurgica. All'apertura dello scroto si evidenziava un'intensa pachivaginalite con aspetto ischemico e bluastro dell'epididimo e aspetto ipoperfuso del didimo. Dopo risoluzione della compressione del funicolo ed immersione in acqua calda, è stato osservata una ripresa della vascolarizzazione sia del didimo che dell'epididimo.

Il dolore scrotale acuto in età pediatrica rappresenta una sfida diagnostica, con la necessità di distinguere rapidamente condizioni che richiedono un intervento chirurgico urgente, da quadri infiammatori o infettivi. Questo caso ne è la prova paziente di 4 anni con epididimite acuta, evoluta in un quadro severo di pachivaginalite con ipo-perfusione testicolare.

### Take home message

Il caso evidenzia come, in età pediatrica, un quadro inizialmente compatibile con epididimite possa evolvere verso una marcata reazione infiammatoria locale (pachivaginalite) tale da compromettere la perfusione testicolare, provocare un quadro ischemico e simulare una torsione. L'ischemia testicolare, in assenza di torsione del funicolo e in corso di epididimite acuta, è una rara complicanza (1-2 % dei casi di epididimite), che può essere secondaria ad un'alterazione del microcircolo testicolare per edema marcato, aumento della pressione intravaginale e compromissione del drenaggio venoso, dando luogo ad una sorta di sindrome compartimentale testicolare. Il ritardo nella diagnosi e nella terapia contribuiscono alla progressione della patologia e al danno testicolare.

L'esplorazione chirurgica, in questo contesto, si è rivelata decisiva sia per la diagnosi sia per la prevenzione di un danno gonadico permanente.

### Bibliografia di riferimento

- Sakellaris GS, Charissis GC. Acute epididymitis in Greek children: a 3-year retrospective study. *Eur J Pediatr*. 2008 Jul;167(7):765-9. doi: 10.1007/s00431-007-0584-y. Epub 2007 Sep 5. PMID: 17786475.
- Klin B, Zlotkevich L, Horne T, Efrati Y, Serour F, Lotan G. Epididymitis in childhood: a clinical retrospective study over 5 years. *Isr Med Assoc J*. 2001



Nov;3(11):833-5. PMID: 11729579.

- Muralihran JS, Jacob TJK, Bollu BK, Graf N, Sebastian T, Thomas G. Surgical management of the acute paediatric scrotum: a three-year single centre experience. ANZ J Surg. 2021 Nov;91(11):2514-2517. doi: 10.1111/ans.17231. Epub 2021 Sep 29. PMID: 34585831.
- Norton SM, Saies A, Browne E, Charambra B, Silviu D, Nabi N, Nama G, Giri S, Flood HD. Outcome of acute epididymo-orchitis: risk factors for testicular loss. World J Urol. 2023 Sep;41(9):2421-2428. doi: 10.1007/s00345-023-04500-1. Epub 2023 Jul 14. PMID: 37452204; PMCID: PMC10465682.
- Wang Z, Qiu M, Gao X, Zhang L. Testicular ischemia secondary to acute epididymitis: A case report. Medicine (Baltimore). 2023 May 19;102(20):e33843. doi: 10.1097/MD.00000000000033843. PMID: 37335700; PMCID: PMC10194603.

## Obtorto teste

*Edoardo Guida<sup>1</sup>, Maria Grazia Scarpa<sup>1</sup>, Alessandro Boscarelli<sup>1</sup>, Sonia Maita<sup>1</sup>, Damiana Olenik<sup>1</sup>, Marianna Iaquinto<sup>1</sup>, Jurgen Schlee<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Department of Paediatric Surgery, Institute for Maternal and Child Health - IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

Riflettere sul caso di un ragazzo con dolore testicolare acuto che clinicamente appariva chiaramente come una torsione testicolare, ecograficamente invece veniva esclusa la torsione testicolare a favore di un'orchiepididimite. A chi dare ragione? Questa è la storia di un ragazzo di 15 anni con dolore testicolare acuto a destra comparso dalle prime ore del mattino, esteso anche all'inguine ed al fianco destro. Al momento della visita, il testicolo destro appariva in sede scrotale più alta, moderatamente dolente e dolorabile nella parte superiore. Non iperemia cutanea. Veniva quindi eseguita un'ecocolordoppler testicolare: "didimo di destra ben vascularizzato. Epididimo omolaterale aumentato di volume". Visto il quadro ecografico, il ragazzo veniva inviato a casa con terapia antinfiammatoria".

Il ragazzo tornava in Pronto Soccorso 48 ore dopo con la stessa sintomatologia: dolore testicolare acuto a destra persistente, esteso anche all'inguine ed al fianco destro. Veniva quindi ripetuta un'ecocolordoppler testicolare: "nel contesto del didimo destro si documenta una sfumata area a contorni non definiti meno ecogena rispetto al restante parenchima nel contesto della quale si osserva tuttavia una normale vascularizzazione (aspetti edematosi in esiti di torsione transitoria?). Regolari entrambi i funicoli. Regolari gli epididimi. Falda di idrocele dello spessore di circa 1 cm a destra".

Al momento della visita, il testicolo destro appariva sempre in sede scrotale più alta, moderatamente dolente e dolorabile nella parte superiore. Non iperemia cutanea. Visto il quadro ecografico, il ragazzo veniva nuovamente inviato a casa con terapia antiinfiammatoria.

Il ragazzo tornava in Ambulatorio di Chirurgia Pediatrica 48 ore dopo con la stessa sintomatologia: dolore testicolare acuto a destra persistente, esteso anche all'inguine ed al fianco destro. Posizione del testicolo destro sempre più alta rispetto alla norma. Avevamo di fronte un ragazzo con dolore testicolare acuto che clinicamente appariva

chiaramente come una torsione testicolare, ecograficamente invece veniva esclusa la torsione testicolare a favore di un'orchiepididimite. A chi dare ragione?

Il ragazzo veniva quindi sottoposto ad esplorativa testicolare destra con riscontro di una torsione testicolare di 360°. Il testicolo destro fortunatamente viene preservato e fissato. Il dolore testicolare può avere diverse cause. Le più frequenti cause sono la torsione testicolare, l'orchiepididimite e la torsione dell'epididimo del Morgagni.

Nella maggior parte dei casi l'ecocolordoppler testicolare è di grande aiuto per escludere la diagnosi di una torsione testicolare perché riesce a valutare la presenza/assenza di vascolarizzazione testicolare.

Il problema si pone in quei casi dove l'ecocolordoppler testicolare vede la presenza di vascolarizzazione a livello del testicolo, ma la clinica invece è molto sospetta per una storia di torsione testicolare. A chi dare ragione? Dal punto di vista chirurgico, ANCHE in presenza di un'ecocolordoppler che mostri la presenza di vascolarizzazione a livello del testicolo, soprattutto se la clinica è sospetta ed il dolore è persistente, il paziente va SEMPRE portato in sala operatoria per esplorare il testicolo ed escludere una torsione testicolare.

## Bartolomeo Colleoni

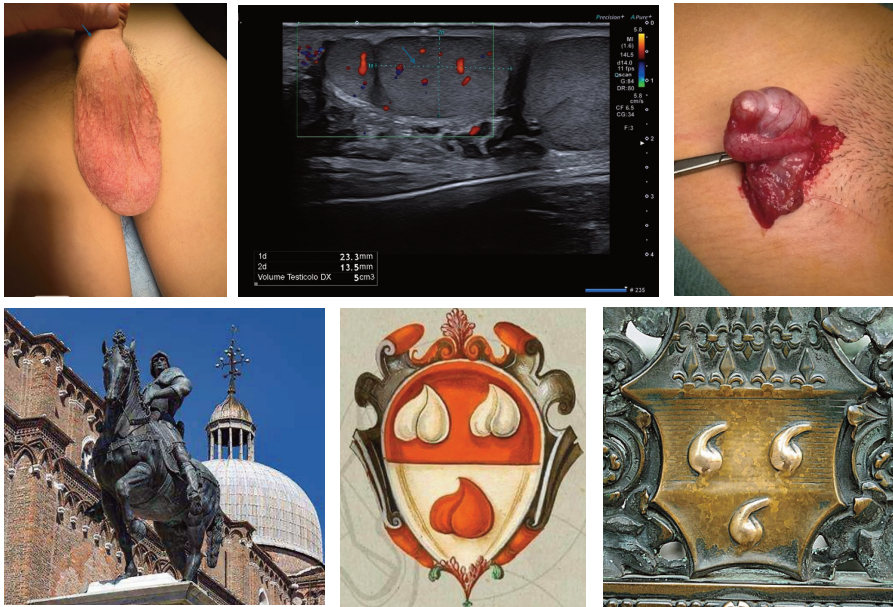
---

*Damiana Olenik<sup>1,2</sup>, Maria-Grazia Scarpa<sup>1,2</sup>, Marianna Iaquinto<sup>1,2</sup>, Edoardo Guida<sup>2</sup>, Alessandro Boscarelli<sup>2</sup>, Sonia Maita<sup>2</sup>, Jürgen Schlee<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>SS Urologia Pediatrica Istituto Materno Infantile - IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

<sup>2</sup>SCO Chirurgia - Dipartimento Chirurgico - Istituto Materno Infantile - IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

Questa è la storia di un ragazzino di 15 anni, seguito dall'endocrinologia pediatrica per ritardo costituzionale di crescita, con riscontro ecografico occasionale di formazione ova-lare adiacente al testicolo di destra, in possibile didimo sovranumerario. In anamnesi sporadici episodi pregressi di dolenzia testicolare destra a risoluzione spontanea, alcuni associati a nausea. All'esame obiettivo didimo destro di volume ridotto rispetto al contro-laterale, con neoformazione rotondeggiante in corrispondenza del polo superiore, di circa 1 cm, a margini netti, non dolorabile alla palpazione. Markers tumorali negativi. Eseguita esplorazione del testicolo di destra per via inguinale, con riscontro di malformazione testicolare del polo superiore di destra - testicolo bilobato. Il paziente è stato quindi sottoposto ad orchidopessi destra. Il testicolo bilobato è una rara anomalia congenita dell'apparato riproduttivo maschile che entra in diagnosi differenziale con il poliorchismo o testicolo sovranumerario. In genere asintomatico, viene occasionalmente riscontrato in pazienti operati per criptorchidismo o in corso di ecografia scrotale eseguita per idrocele, varicocele o dolenzia testicolare. L'approccio terapeutico è solitamente conservativo e prevede un follow up ecografico periodico. Nei casi dubbi, è sempre indicata un'esplorazione testicolare, preferibilmente con accesso inguinale e l'orchidopessi del didimo interessato.



## PersO nel parco

*Aldo Ravaglia*

Pediatra di libera scelta, ASL T04 Chivasso (Torino)

Appresi la notizia dai giornali locali. Paolo, un mio giovane assistito, era stato trovato senza vita in un parco della città. Aveva solo 15 anni. L'autopsia accertò che la causa del decesso era legata all'uso di sostanze psicotrope. Conoscevo bene la sua famiglia. Una famiglia segnata dal dolore: il padre era morto in giovane età in un incidente stradale, lasciando la madre sola con quattro figli. Senza parenti stretti su cui contare, fu costretta ad affrontare da sola le difficoltà legate alla crescita dei figli, dovendo allo stesso tempo lavorare per garantire loro il necessario. I Servizi Sociali, messi al corrente delle condizioni economiche precarie, assegnarono alla famiglia un contributo mensile. Nel tempo, si era instaurato tra noi un buon rapporto, alimentato soprattutto dalle visite domiciliari, durante le quali avevo modo di entrare più a fondo nella loro quotidianità. Ricordo ancora il clima sereno che regnava in casa: nonostante le difficoltà, si percepiva un legame affettuoso tra madre e figli e in più occasioni avevo avuto l'impressione che, insieme, potessero veramente farcela. Ma la storia, purtroppo, non è andata così. Durante l'adolescenza di Paolo, tra gli 11 e i 14 anni, i nostri incontri si fecero sempre più rari. Lo vedevo soltanto in occasione di problemi di salute, che però, com'è naturale con la crescita, divennero sempre meno frequenti. Questo ridusse ulteriormente le possibilità di tenermi in contatto con lui. In quel periodo, infatti, nessuna segnalazione mi giunse, né dalla scuola, né dalla madre, né da amici, fratelli o conoscenti. Nulla che potesse far presagire un disagio così importante, tanto meno un avvicinamento, poi fatale, all'uso di sostanze. La notizia della sua



morte mi gelò il sangue. E mi intristì profondamente. Ancora oggi, a distanza di tanti anni, ripensare a quella vicenda mi fa sentire un senso di colpa. Come se qualcosa fosse sfuggito, come se avessimo mancato a un dovere. È una storia che ci costringe a riflettere sulle nostre responsabilità di pediatri di famiglia e su quelle responsabilità disattese. Tutto questo accadeva verso la fine degli anni Novanta.

### Take home message

La vicenda di Paolo ci ricorda quanto sia fondamentale una pediatria che non si limiti a curare la malattia, ma che sappia osservare, ascoltare e intercettare segnali di disagio. La pediatria delle cure primarie (come sotto disciplina clinica e sociale) nasce proprio con questo intento: seguire i bambini nel loro percorso di crescita, all'interno del loro ambiente familiare, scolastico e comunitario, riconoscendo i determinanti non solo biologici, ma anche sociali, emotivi e relazionali della salute. In questo senso, il pediatra di libera scelta, nelle sue funzioni preventive, educative e di sostegno, non è solo un medico, ma può diventare un osservatore privilegiato del contesto in cui un minore vive. Tuttavia, la storia di Paolo ci mette anche davanti ai limiti attuali del sistema:

- la mancanza di strumenti per intercettare precocemente segnali di disagio psicosociale,
- la rarefazione dei contatti con i ragazzi più grandi,
- la necessità di strutturare coesione continuità per la transizione
- la frammentazione tra scuola, famiglia, servizi e sanità.

In conclusione, una visione ispirata ai sei principi individuati dallo studio MOCHA (*Models of Child Health Appraised*) rappresenta la chiave per garantire salute, equità e protezione ai bambini e agli adolescenti. L'adozione sistemica di questi orientamenti, basati su accessibilità, integrazione, centralità del minore e coordinamento tra servizi, non solo contribuirebbe alla riduzione delle disuguaglianze, ma offrirebbe anche ricadute significative in termini di efficacia politica e sostenibilità sociale. Solo in quest'ottica la pediatria delle cure primarie potrà realmente intercettare, accompagnare e sostenere i giovani nel loro percorso di crescita, assicurando loro un ambiente sicuro, inclusivo e consapevole. Una rete più integrata e una maggiore valorizzazione della funzione anche educativa del pediatra potrebbero, oggi più di ieri, ridurre il rischio di "perdere di vista" adolescenti fragili.

### Persl in P.S.

---

*Federico Poropat*

IRCCS Materno Infantile, "Burlo Garofolo", Trieste

### Gianna congelata in un limbo

Gianna ha 16 anni e, da cinquanta giorni, il Pronto Soccorso è il suo domicilio forzato. È congelata in un limbo. Non è qui per una necessità clinica, ma per un fallimento della rete che la imprigiona. Anche la sua è una storia complessa di abbandono (cresciuta in Tunisia, fuga clandestina in Italia) che l'ha portata, in assenza di un colloca-

mento, a vivere in un contesto insalubre con un ventitreenne, fino al ritrovamento da parte delle forze dell'ordine. Nonostante le fragilità sociali e una positività a sostanze, la sua esigenza non è medica, ma di tutela e progetto di vita. L'assenza di una comunità disponibile ha imposto il ricovero, trasformando il reparto nel suo luogo di permanenza coatta. Gianna manifesta chiaramente l'incapacità di sopportare la routine rigida: protesta per i risvegli mattutini, si scontra per il pianto dei bambini e per le uscite sempre accompagnate. I suoi atteggiamenti aggressivi e infantili sono la sua reazione visibile al confinamento. Di fronte alla nostra incapacità di offrire un progetto concreto, Gianna ha interiorizzato il blocco. Ha capito che la sua vita è congelata in un eterno presente con responsabilità ridotte, e, paradossalmente, ne trae un vantaggio: si illude di avere il coltello dalla parte del manico, rifiutando le proposte di impiegare il tempo ospedaliero, sapendo che siamo incapaci di proporre una soluzione costruttiva. Il sistema, anziché offrire uno sbocco, ha risposto al conflitto solo con il rimpallo, trasferendola da un reparto all'altro. Oggi Gianna attende in ospedale: senza un piano, senza una comunità che risponda. La sua condizione è la dimostrazione che la detenzione forzata crea un danno dove non c'era malattia, spingendo l'adolescente a manipolare l'inerzia istituzionale per la propria sopravvivenza emotiva.

### **Barbara, una marginalità che si autoalimenta**

Barbara, 15 anni. Non è una storia di fuga, ma di tentativi disperati di trovare stabilità in un mondo di violenza. Dopo aver trascorso la sua infanzia in Egitto con i nonni, si ricongiunge in Italia con la famiglia, a 13 anni, ma è un salto nel vuoto: trova una madre inerme, un padre agli arresti domiciliari, allontanato dal nucleo per violenza domestica e una sorella con disturbo borderline di personalità. Il clima familiare è così tossico che il neuropsichiatra che la valuta una prima volta le prescrive quietapina, nel sospetto di un disturbo post traumatico da stress. Quando i lividi e un morso sul braccio diventano la prova delle aggressioni subite in casa, la tutela interviene, ma fallisce immediatamente: la prima comunità fuori regione, non capace di contenere le sue crisi di agitazione e le sue fughe, la respinge. Da quel momento, Barbara diventa un pacchetto scomodo da smistare. L'ospedale che l'accoglie la trasferisce prima a noi, per competenza geografica, e poi la decisione di un Giudice, privo di alternative, è il punto di non ritorno: riportarla, seppur temporaneamente, nel luogo del trauma, a casa. Non è un progetto, è un cinico calcolo. Barbara, prevedibilmente, fugge di nuovo. Per mesi scompare nel silenzio burocratico. Non è più una ragazza in attesa, ma una risorsa umana perduta. La rete la ritrova infine in un'altra regione. prostituta, cocainomane e incinta. Oggi, Barbara attende di nuovo, ricoverata nel nostro ospedale. Ma l'attesa è moltiplicata: ora cerca un posto per sé e per il bambino che porta in grembo.

### **Piero, curato ma non libero**

Piero, 16 anni, arriva accompagnato dalle forze dell'ordine in ospedale. Cacciato di casa da una famiglia che ha stentato di accettare la sua diagnosi di disturbo dell'umore e una storia di abuso di sostanze, da alcuni mesi vive senza una fissa dimora. L'ospedale è inizialmente un porto sicuro. Il ricovero è motivato dalla necessità di inquadramento clinico e sociale. Fin da subito Piero appare collaborante, a tratti presenta degli accessi

di rabbia che però la terapia farmacologica in breve riesce a contenere. I genitori confermano la loro intenzione ad abbandonarlo per cui viene affiancato da un educatore e, progressivamente, accetta di frequentare uno spazio giovani esterno, tornando in reparto solo per la notte, nel mentre si cerca una collocazione. Questo permette una riduzione dei farmaci, il suo umore migliora, e il progetto di una comunità terapeutica viene semplificato a una comunità educativa. In breve, l'ospedale lo salva, ma subito dopo, lo imprigiona. Le settimane si trasformano in mesi. Inizia la lenta, dolorosa discesa. Nonostante la sua buona disposizione verso gli operatori, la vita intraospedaliera si trasforma in una tortura. I suoi scatti di rabbia, inizialmente forse attribuibili alla sua storia di dipendenza, si rivelano presto riconducibili alla frustrazione del blocco. Il personale, esausto e incapace di accettare un ricovero inappropriato così prolungato, fatica a volte a trovare una *de-escalation* adeguata, ponendosi a tratti in maniera conflittuale con il ragazzo. I sanitari non sono cattivi, sono operatori costretti in un ruolo improprio. Le suppliche al Tribunale restano inascoltate.

L'inerzia del sistema ha congelato novantotto giorni della vita di Piero.

Quando finalmente, dopo oltre tre mesi di reclusione burocratica, Piero viene collocato, lascia il reparto con un fardello in più: venti chili acquisiti e una profonda cicatrice di frustrazione istituzionale.

Gianna, Barbara e Piero ci mostrano il più grande paradosso della Pediatria odierna: l'ospedale, luogo di cura, è diventato la soluzione più facile per il sistema e la condanna più dura per l'adolescente. Privi di comunità e bloccati dall'inerzia, questi ragazzi, già allontanati o abbandonati dalla famiglia, sono confinati nei reparti per problemi di spazio, alimentando una spirale di danno che le Istituzioni non possono più ignorare.

## La ragazza con la valigia

---

*Aldo Skabar*

Neuropsichiatria Infantile, IRCSS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Claudia ci viene trasferita da un'altra città, da rianimazione a rianimazione, sedata con propofol e dexmedetomidina (oltre a boli di midazolam, e ketamina intramuscolo). Con tutta evidenza, ci viene chiesto di “rimetterla a posto” dopo che si è comportata molto, molto male. È scappata da casa e poi dalla comunità dove era stata collocata perché la famiglia non riusciva a gestirla. Ritrovata dopo alcuni giorni in una zona malfamata della propria città, dove aveva vissuto tra i ruderi, assumendo sostanze, aveva aggredito a calci e morsi gli agenti delle forze dell'ordine e poi il personale del pronto soccorso. Risulta positiva per THC, anche se in passato era stato appurato che aveva assunto anche metanfetamine ed altro.

Ai tentativi di risvegliarla seguono maledizioni e offese come se piovesse. Viene instaurata una terapia neurolettica, a cui segue una parziale tranquillizzazione della ragazza, che viene trasferita in neuropsichiatria con un supporto educativo (ci viene

detto che i rapporti con la madre sono molto tesi e che sarebbe meglio limitarli), in una stanza dedicata (non sappiamo cosa potrebbe combinare, visto che ci è stata presentata e consegnata come una specie di “Hannibal Lechter”). La madre ci informa del fatto che, fino all’adolescenza, la ragazza era stata una specie di “figlia modello”, salvo poi trasformarsi, non accettare più alcuna regola, usare sostanze, rifiutare ogni intervento educativo e psicologico, frequentare pessime compagnie, partecipando addirittura ad una rapina. Pare quindi la storia di un disturbo della condotta, Prima dell’inserimento nella comunità educativa, Claudia viveva con la madre e il nuovo compagno di lei. I genitori sono separati da anni e il padre naturale (con il quale la ragazza avrebbe chiuso i rapporti da qualche settimana) vive in un’altra città e la vede poco. Iniziamo a gestirla con cautela, prendendoci cura di lei e diagnosticando inizialmente la scabbia, ma la ragazza si comporta come una “prigioniera di guerra”: il dialogo si limita alle strette necessità. Claudia rifiuta attivamente ogni approccio psicologico e respinge ogni tentativo di dialogo con gli educatori. Inizialmente mantiene tuttavia un comportamento tranquillo, che pare finalizzato ad ottenere alcune richieste (vorrebbe tornare a casa dalla madre, vorrebbe riavere il cellulare). Due giorni dopo, su richiesta del padre, il telefono le viene restituito. Il padre torna quindi nella propria città. Non si sa con chi la ragazza sia in contatto, ma pare che le venga suggerito di “scappare”. La ragazza, con una crisi rabbia in cui minaccia la genitrice rompendo alcuni oggetti, ottiene che la madre vada nel luogo dove era stata ritrovata dalle forze dell’ordine a recuperare il suo trolley. La madre, molto preoccupata, ritiene che “si debba fare qualcosa”, poi si allontana e non risponde alle chiamate di Giulia perché è “scossa” dal suo comportamento. Il giorno dopo, verso mezzogiorno, la ragazza scappa dall’ospedale inseguita dall’educatrice fino a qualche centinaio di metri dall’istituto. Prende l’autobus e si dilegua. Vengono avvistate le forze dell’ordine, che ritrovano Claudia immediatamente e ce la riportano: la fuga è durata meno di due ore. Ma passano meno di altre due ore e la ragazza scappa di nuovo, nonostante i tentativi dell’educatrice di fermarla. Avvertiamo di nuovo le forze dell’ordine (che non la trovano, o forse nemmeno la cercano) ma, nel tardo pomeriggio, la ragazza rientra da sola nella propria stanza senza proferire parola e si mette a dormire. Il giorno dopo, essendosi rifocillata e riposata, Claudia ci “convoca” e chiede quando sarà dimessa. Poiché non ottiene una risposta certa, pochi minuti dopo il colloquio, prende il suo trolley e si dirige verso l’uscita. Una specializzanda e l’educatrice la seguono nuovamente, tentando di convincerla a desistere, ma la ragazza non risponde ed arriva fino alla fermata dell’autobus. La collega chiama le forze dell’ordine, che intercettano il mezzo pubblico su cui la ragazza era già salita. Lei dice che non vuole restare in ospedale, che deve assolutamente raggiungere alcune persone di cui non vuole comunque dire le generalità. Pare affranta ed agitata, ma si lascia riaccompagnare in reparto dagli agenti che, terminato il loro compito, se ne vanno. Passano pochi minuti e vengo informato che la ragazza sta di nuovo scappando con la sua valigia. Immaginando il suo percorso, scendo di corsa le scale e mi piazzo davanti al cancello dell’ospedale. Da lontano, vedo la ragazza che, come una turista, con il cellulare nella mano sinistra e trascinando il trolley con la destra cammina a passo relativamente tranquillo lungo la strada che conduce all’uscita. Mi guarda e continua a camminare nella mia direzione. Le chiedo dove stia andando: non risponde. Allora

le strappo il trolley e lo lancio a una decina di metri dietro di lei. Solo a questo punto si ferma. È arrabbiata ma non reagisce. Dopo che le viene concessa una sigaretta, viene riaccompagnata in reparto, le viene spiegato che si è verificato un fatto grave e le viene praticata una terapia sedativa intramuscolare con promazina.

Sarà l'ultimo tentativo di fermare le sue fughe. Prescrivo di togliere la famosa valigia dalla disponibilità della ragazza ma la mia indicazione non viene considerata e il giorno dopo, la ragazza scappa nuovamente con la sua valigia (inseguita fino alla solita fermata dell'autobus dal personale che poi ne denuncia regolarmente la fuga). Claudia ritorna spontaneamente in ospedale nella giornata successiva. Lo stile è di rientrare discretamente, senza avvisare nessuno, mettendosi a letto.

Nuova fuga il giorno dopo, con rientro dopo ventiquattrore: ragazza molto affamata e positiva al THC.

La sera stessa, Claudia fugge di nuovo e non rientra. Trascorso un lungo periodo, si contattano i genitori (che mantengono la responsabilità genitoriale) e si informano che, stando così le cose, la protezione della ragazza non è garantita. Nonostante la nostra disponibilità e le nostre continue segnalazioni dell'urgenza di trovare una soluzione che, evidentemente, non è quella del ricovero e non è alla portata di un reparto di pediatria "aperto" come il nostro, si procede alla dimissione. Pare evidente che non siamo riusciti a proteggere questa ragazza più di quanto abbiano fatto i suoi genitori nei mesi precedenti.

Dopo un paio di giorni, la ragazza si ripresenta in ospedale credendo di essere ancora ricoverata. Afferma di essere interessata ad un proprio inserimento in comunità. Vengono contattati i genitori, che si rifiutano di venire a prendere la ragazza e minacciano "azioni legali" se non la raccoglieremo. Precisano che hanno sì la responsabilità genitoriale (pertanto ogni decisione sulla ragazza deve essere presa con il loro consenso) ma che Claudia è affidata al Servizio Sociale per "sostegno e controllo": ai loro occhi facciamo parte quindi dei raccoglitori di castagne dal fuoco. In questa situazione la ragazza quindi viene riaccolta, avvisando i Servizi Sociali e l'autorità giudiziaria che il nuovo ricovero non avviene per una necessità clinica ma in una situazione di sostanziale abbandono. Continuiamo ad essere accoglienti e sosteniamo la ragazza durante un incontro online con i responsabili di una possibile struttura comunitaria, che potrebbe accogliere la ragazza nel caso in cui si ottenesse dal tribunale l'autorizzazione a trattenerla fisicamente in caso di fuga. Qualora non lo sapessimo, ci viene detto che, stanti le condizioni attuali dei provvedimenti sul caso, noi non siamo autorizzati a bloccare fisicamente la ragazza in caso di fuga. Nella stessa giornata, alla sera, la ragazza esce dal reparto per ripresentarsi dopo qualche ora.

L'evoluzione nei giorni successivi diventa sempre più surreale. In poco meno dei venti giorni di ricovero (che si concludono con la fuga definitiva della ragazza), si contano diciassette allontanamenti. La ragazza si riprende la scabbia. In un'occasione chiede il test di gravidanza (negativo) ma i genitori non concedono il consenso agli accertamenti per le malattie sessualmente trasmissibili. In un'occasione si riscontra la positività per THC, BDZ e COCAINA. Alla ragazza sfugge l'informazione che quando scappa va dal suo "ragazzo", di una nazionalità definita, che si troverebbe agli arresti domiciliari in una zona lungo il percorso di una determinata linea dei mezzi pubblici e che compie gli anni in un determinato giorno dell'anno (in cui ov-

viamente la ragazza ha dovuto partecipare ai “festeggiamenti”). Queste informazioni vengono fornite alle forze dell’ordine, apparentemente senza alcun esito. Provo un intenso disagio a ripensare a questa situazione, oltre che l’impulso a mettermi nei guai seguendo magari la ragazza durante una delle sue fughe per chiamare le forze dell’ordine e far scoppiare il casino. Mi viene detto di trattenermi e lo faccio, con tanti sensi di colpa. Mi trattengo anche dal rivedere “Taxi driver” perché non so esattamente che effetto potrebbe farmi.

Ad anni di distanza ho la conferma di aver agito secondo la legge (che, come sappiamo, non è sinonimo di giustizia). Mi giunge qualche notizia sulla ragazza, che ora è collocata in una comunità. Anche da lì continua a scappare ogni tanto e, nei mesi scorsi, è stata irreperibile, all’estero, per un lungo periodo. Pare che sia ritornata, con evidenti segni di percosse subite, dopo aver contattato un parente per chiedere aiuto.

Prima di scrivere questa storia sono andato a verificare le norme che permettono almeno di localizzare attivamente un minorenne, cosa che, a mio avviso, in una situazione come questa sarebbe stata di qualche aiuto. Pare che, con l’autorizzazione di chi ha la responsabilità genitoriale o comunque del tutore nominato dal tribunale, la geolocalizzazione sia giustificata da reali esigenze di sicurezza o benessere del minore. Direi che in questo caso non ci possano essere dubbi, mi chiedo però fino a che punto siamo davvero consapevoli delle esigenze di sicurezza e di benessere dei nostri figli, ovvero del nostro futuro.

## I ciechi di Colloro

---

*Andrea Guala*

SOC Pediatria, Ospedale Castelli, Verbania (VB)

Andrea lo conosciamo ad aprile 2020 per febbre, tosse e diagnosi di COVID19. Ha anche una diagnosi di retinite pigmentosa, che è stata fatta ormai da qualche anno, perché nella loro famiglia c’è già un cugino con la stessa diagnosi e negli antenati familiari molti erano “ciechi”. Una sua zia poi si occupa di storia locale ed ha fondato la Società Storica Premosellese, la località dove vivono in Valdossola. Ha appena pubblicato la copia anastatica di un volumetto del 1893 dove un oculista dell’Università di Modena si era recato nella frazione Colloro di Premosello perché era venuto a conoscenza che vi era la più alta concentrazione di ciechi (16) rispetto agli abitanti (300). Il professor Giuseppe Albertotti si reca a Colloro per un mese nell’estate del 1891, visita tutti i pazienti con l’oftalmoscopio da pochi anni inventato e fa diagnosi di retinite pigmentosa.

Il professor Albertotti è già un oculista di fama nazionale e diventerà ancora più famoso quando prenderà in cura D’Annunzio in occasione del suo incidente aereo nel 1916 con perdita temporanea della vista e che lo porterà a scrivere “Il Notturmo”; inoltre è figlio di un medico condotto di Torino che aveva come assistito San Giovanni Bosco e che lo aveva aiutato a fondare il Cottolengo. La zia di Andrea ed altri 4 colleghi storici hanno costruito un database genealogico di Premosello con più di 26000 “anime” che dai giorni nostri risale a metà ‘500, quando nelle Parrocchie di-



ventò legge la istituzione dei registri di nascita, morte e matrimonio.

Preleviamo il DNA di Andrea e del cugino ottantenne di Torino e identifichiamo il gene autosomico recessivo la cui mutazione in omozigosi determina la loro retinite pigmentosa: CRB1 (prof. Danesino, prof Sirchia, Università di Pavia). Nel frattempo gli storici costruiscono un albero genealogico a partire dai 2 soggetti affetti vivi, che risale ai loro 16 antenati ottocenteschi di Colloro affetti dalla stessa patologia, arrivando ad un antenato comune nato nel 1606 che è il comune denominatore da cui sembra partita la mutazione in CRB1.

Avere identificato il gene e l'antenato comune non sposta nulla nella presa in carico oculistica degli affetti, ma fornisce l'opportunità ai loro parenti di stabilire se sono portatori sani e quindi studiare il loro partner per una eventuale diagnosi prenatale. In realtà vi sono studi su animale di terapia genica con vettore virale per introdurre una copia funzionale del gene CRB1 direttamente nelle cellule retiniche ed evitare la degenerazione precoce dei fotorecettori, ma ad oggi non si possono prevedere i tempi di ricaduta clinica negli umani.

### Bibliografia di riferimento

• Fahim AT, Daiger SP, Weleber RG. Nonsyndromic Retinitis Pigmentosa Overview. 2000 Aug 4 [updated 2023 Apr 6]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. PMID: 20301590.

## Lo incontro spesso in Piazza Unità (Lung of "Still")

*Alessandro Amadeo*

IRCCS Materno Infantile, "Burlo Garofolo", Trieste

Quando lo conosco, Damjan è un bambino di quasi un anno, viene dalla Macedonia fino a Trieste per una malattia polmonare per la quale "non c'è più niente da fare". Damjan è nato a 30+5 SG per rottura delle membrane. Non ha avuto grandi problemi dopo la nascita, considerando la prematurità, questo almeno fino all'età di 5 mesi. All'improvviso Damjan ha sviluppato febbre alta persistente, rash orticarioide, diarrea ed epatomegalia. Agli esami ipertransaminasemia, ipertrigliceridemia, iperferitinemia ed elevazione di PCR senza VES. I medici dell'ospedale di Slopje che l'hanno preso in cura sono arrivati rapidamente a una diagnosi di "MAS in malattia di Still" e hanno iniziato un trattamento con cortisone, Ig ev ed Anakinra ad alte dosi. Le cose sembravano andare meglio, ma a 9 mesi, in seguito a un episodio infettivo Damjan deve essere nuovamente ricoverato e in questa occasione presenta una tachipnea con rientramenti e desaturazione. Viene fatta una TAC del polmone che mostra un quadro di ispessimento interstiziale avanzato con ground glass, addensamenti multipli e iniziale fibrosi polmonare (Figura 1). Dopo aver escluso infezioni opportuniste i medici di Damjan giungono infine alla diagnosi di interessamento polmonare in malattia di Still sotto i due anni di vita. Si tratta di una condizione rara, che è stata descritta solo recentemente e che vede appunto l'associazione di un quadro di malattia

infiammatoria sistemica con frequenti episodi di sindrome da attivazione macrofagica (MAS) con interessamento polmonare infiammatorio cronico severo, che esita in molti casi verso una fibrosi con insufficienza respiratoria cronica.

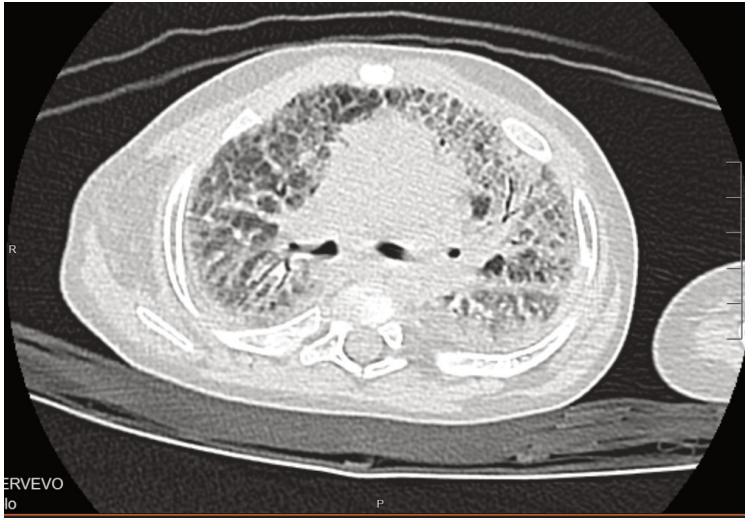


Figura 1. TAC del polmone che mostra un quadro di ispessimento interstiziale avanzato con *ground glass*, addensamenti multipli e iniziale fibrosi polmonare.

In Macedonia e in Serbia ai genitori viene detto che il quadro polmonare è severo e che non c'è nulla da fare. La famiglia viene quindi in Italia, nella speranza di una diagnosi diversa o di una terapia salvavita. Durante il primo ricovero facciamo gli esami che ci permettono di formalizzare la diagnosi di malattia di Still con interessamento polmonare. La fenotipizzazione HLA mostra un genotipo DRB1\*11; HLADRB1\*15 mentre il dosaggio dell'IL-18 è estremamente elevato. Entrambi fattori associati a questa rara forma di malattia di Still con interessamento polmonare. I mesi successivi sono un susseguirsi di alti e bassi. Iniziamo con cicli di boli di steroide ad alto dosaggio, con iniziale risposta, ma ricaduta clinica. Si passa quindi a una terapia con JAK-inibitore (Ruxolitinib), anche in questo caso all'inizio ci sembra che le cose vadano meglio, ma purtroppo dobbiamo progressivamente riprendere cortisone ed ossigeno. Nel frattempo studiamo... e studiando impariamo che per le forme di malattia di Still con MAS ricorrente esiste un farmaco sperimentale, un anticorpo monoclonale contro IL-18 (MAS-825) che sembrerebbe funzionare. Dopo circa un mese la casa farmaceutica acconsente alla fornitura. Non si sa neanche bene a che dosaggio iniziare, sappiamo solo che per il coinvolgimento polmonare lo sta usando un altro bambino in America. Impariamo rapidamente che si può salire molto nel dosaggio e che conviene somministrare il farmaco accorciando i tempi tra una infusione e l'altra. Nel frattempo Damjan comincia a crescere, sospendiamo ossigeno e cortisone e lui rimane stabile e nel frattempo passano i mesi. Decidiamo anche di proporre un trapianto di midollo presso un altro centro, unica terapia che potrebbe guarire Damjan. E ora siamo qui, con un bambino con una malattia rara polmonare gravissima, che sta rispondendo a un farmaco sperimentale che non ha ancora un



nome e che a fronte di una delle peggiori TAC del polmone che abbia mai visto gira per la città correndo e salutando tutti (lo incontro spesso con la mamma in Piazza Unità). Aspettiamo ora il trapianto di midollo... sperando di aggiungere ancora un tassello a un caso già così indimenticabile.

## La notte del 20 agosto

---

*Ida Perri*

Pediatria di libera scelta, Lamezia Terme (CZ)

Il sorriso di Angela, la madre di Gloria, stampato sul suo viso quella sera e nei giorni a venire mi ha gratificato di tutti i sacrifici e mi ha compensato di tutti i fallimenti della mia ultraquarantennale carriera.

Il 20 agosto di quest'anno (mancavano 4 giorni ai miei 70 anni) ero a casa a mare a fare non so cosa. Sento delle urla strazianti dalla casa dei miei vicini. Penso che forse stanno litigando. Ora sento anche le urla di mio marito. Mi affaccio verso la cucina e vedo arrivare dal giardino Chris il papà di Gloria (15 mesi) con in braccio la piccola completamente scura, incosciente e penzolante (una bambola di pezza). Penso a una convulsione, ma lui subito: "È caduta in piscina". Io che sono stata sempre una grande fifona devo aver pensato: non posso tirarmi indietro, o faccio qualcosa o la perdo. Prendo la bambina la metto sul pavimento, vedo che non respira e non ha polso. Urlo a mio marito di chiamare il 118. Mi inginocchio, la sistemo prona e faccio delle compressioni sul torace nel tentativo di fare uscire acqua dai polmoni, ma niente. La rigiro supina e inizio 15 compressioni sul piccolo sterno (con 2 dita) e 2 insufflazioni. Lo faccio per 3 volte e ancora niente. Guardo il padre che è accanto a me in ginocchio. Mi implora "Continua". Io continuo e dopo alcuni secondi le labbra scure iniziano a diventare pallide, ammicca con gli occhi, accenna dei movimenti.

Abbraccio Chris: "Ce l'abbiamo fatta". La piccola folla dalla porta finestra guarda in silenzio, non mi ero accorta di questa presenza. Ho le ginocchia sbuciate, gli occhi lucidi, la voce tremante. "Ora sono io da rianimare" è la frase che dico al 118 che nel frattempo mi ha ricontattato.

Ad un medico, che non è dell'emergenza, magari per 40 anni non capita di dover rianimare qualcuno. Poi una notte d'estate, a casa a mare, a 70 anni capita.

Benedetti corsi di PBLIS che non ho mai disdegnato di fare!

## Gioia vede due Marina

---

*Marina Innocente*

Pediatria di libera scelta, Lecce

Gioia ha 14 anni, è in sovrappeso e si è alzata con un forte torcicollo. Prescrivo paracetamolo 1 gr. Il giorno dopo la sento di nuovo perché al torcicollo si è ag-

giunto il mal di schiena, e questo mi piace poco, per cui la invito a venire in ambulatorio. È in buone condizioni generali, ma si presenta con la testa inclinata verso dx. All'esame obiettivo il rachide non presenta dolorabilità, ma la ragazza è rigida e limitata nei movimenti. Mentre decido se prescrivere una radiografia della colonna, Gioia esclama: "Che strano, vedo due dottoresse". Non ci voleva altro per decidere un invio immediato in oncologia. Il *fundus oculi* evidenzia un papilledema bilaterale, ma la TAC encefalo esclude masse intracraniche. Sembra trattarsi di *pseudotumor cerebri* per cui incomincia Acetazolamide e in 2 mesi il quadro di diplopia viene risolto. Questo caso per me è indimenticabile perché il sintomo che mi ha allarmato e mi ha indotto a non sottovalutare è stato forse quello che con lo *pseudotumor* c'entra di meno.

## Una tira l'altra

---

Giulia Lolli

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Padova

S. è un lattante di 4 mesi trasferito presso il nostro centro per episodi critici ripetuti focali e generalizzati in corso di febbre. Agli esami pre-trasferimento si documentava un lieve rialzo delle transaminasi e una TC encefalo urgente documentava falda ematica fronto-basale destra, reperto inizialmente interpretato come sospetto focolaio contusivo in ipotesi di *shaken baby syndrome*. Una RMN encefalo/rachide effettuata all'ingresso mostrava tuttavia aree di alterato segnale corticale frontale e sottocorticale insulare suggestive per meningoencefalite, ipotesi confermata dalla presenza di pleiocitosi e ipoglicorrachia su *liquor*. La positività delle PCR liquorali ed ematiche per HSV2 permetteva di porre diagnosi di encefalite herpetica per cui veniva intrapresa terapia con Aciclovir ev con lento e graduale miglioramento clinico e controllo delle crisi con politerapia antiepilettica.

A circa un mese dal ricovero il piccolo presentava un nuovo peggioramento clinico con comparsa di inappetenza e difficoltà alimentari, associate a rapido scadimento neurologico con assenza di aggancio visivo, movimenti oculari parossistici, movimenti afinalistici degli arti, componente discinetica e movimenti orali anomali. L'EEG urgente risultava negativo per attività epilettica e la RMN encefalo ripetuta documentava esiti stabilizzati dell'encefalite nota senza nuove lesioni. Alla rachicentesi non si evidenziava pleocitosi e la PCR per HSV DNA risultava negativa.

La nuova sintomatologia neurologica, insorta dopo la risoluzione della meningoencefalite da HSV, risultava suggestiva di encefalite autoimmune post-HSV per cui veniva avviata terapia empirica con immunoglobuline EV (1 g/kg/die per 2 giorni). La positività degli anticorpi anti-NMDAR su *liquor* confermava il sospetto diagnostico e consentiva un'*escalation* terapeutica con metilprednisolone EV ad alte dosi (30 mg/kg) con successivo graduale *decalage*, sempre in associazione ad antivirale. La terapia con Aciclovir è stata proseguita fino all'anno di età, come la terapia anticrisi con Levetiracetam. L'avvio della terapia immunomodulante ha condotto ad una stabilizzazione clinica, seppur con esiti neurologici severi e ritardo dello sviluppo psi-

comotorio.

Questo caso illustra il decorso complesso di una meningoencefalite da HSV-2 in un lattante, complicata da stato epilettico refrattario e, nella fase di recupero, dallo sviluppo di encefalite autoimmune anti-NMDAR. La rapida identificazione della complicanza autoimmune e l'avvio precoce della terapia immunomodulante hanno permesso la stabilizzazione del quadro clinico. Tale evenienza, pur rara, deve essere considerata nei pazienti con encefalite erpetica che presentano un deterioramento neurologico secondario.

## Valentina manda baci

---

*Federica Cavallo*

UOC Pediatria, Azienda Sanitaria Locale di Pescara

Valentina 16 anni, arriva in PS nel pomeriggio con febbre da 4 giorni con vomito e malessere generale. Viene trattenuta in OBI perché l'emocromo mostra lieve linfopenia (1000) e piastrinopenia 106.000, PCR negativa, tampone rapido positivo per influenza B. Arrivata per il turno notturno, riesco ad andare a vedere i pazienti in OBI solo a mezzanotte, ma trovo che dormono tutti tranquillamente, con parametri vitali normali. Alle 03.30 però la mamma di Valentina viene a riferire che la ragazza le sembra disorientata nei suoi risvegli, non ricorda l'età della sorella e dove questa vada a scuola! La trovo riaddormentata, ma si sveglia col solo stimolo verbale, sa dire il suo nome e dove si trova, mi chiedo per quale motivo la mamma le abbia chiesto dove va a scuola la sorella! Ma alle 6.30 la mamma torna dicendo che Valentina ha mal di testa e dice cose strane; anche l'infermiera dice che è strana perché continua a mandarle baci per ringraziarla di averla accompagnata in bagno. Valentina è ancora sonnolenta, ma risvegliabile, poco collaborante, non evidenti deficit motori, astenica, ma senza deficit di forza, non presenta rigor, ROT evocabili. La mamma continua a dire che Valentina non è lei e non riesco a scacciare il dubbio dell'encefalite. So che la collega che monta tra poco, si occupa di neurologia; decido di parlarne con lei, ma predispongo per fare un EEG. Alle 8.30 la paziente è più confusa e si addormenta facilmente; fa EEG alle 11.30: "anomalie lente focali". Lo step successivo è la rachicentesi: pleiocitosi e iperproteinorrachia, avvia terapia antibiotica e antivirale in attesa di PCR e colture. Poche ore dopo, si manifesta un'ipostenia all'arto superiore sinistro e quindi esegue una RMN encefalo che appare molto grave, compatibile con encefalopatia acuta necrotizzante. Confermata la positività di sola Influenza B, esegue Ig ev e steroide con Tocilizumab e si avvia a un progressivo miglioramento clinico rispetto all'ipostenia, ma persistono importanti alterazioni del comportamento. La bambina risulterà poi portatrice di mutazione di RANBP2.

Il caso è indimenticabile perché mi ha insegnato a non sottovalutare MAI l'impressione del genitore perché quando i sintomi sono ancora sfumati capiscono prima degli altri che il bambino non è più lui, e poi perché l'encefalite acuta necrotizzante è una forma rara dovuta a uno *storm* citochinico con alto tasso di mortalità e morbilità.

## Esperancia de scobar...

---

*Fabrizio Fusco*

Pediatra di libera scelta, Valdagno (VI)

Messaggino WA: “Ciao Dottore, scusa disturbo e la seconda volta che abbiamo beccato Samuele che aveva visto film Porno (faccina triste). È troppo piccolo per la sua età, li ho chiesto perché lo fa, ero curioso, mi ha detto, che un domani lo faccio con mia ragazza (faccina triste). C’è da preoccuparsi?” Samuele ha 9 anni al tempo del messaggino (e ne dimostra anche di meno, sicuramente non ha nemmeno l’ipotesi di un segno puberale) e confessa che è stato un compagno di classe ad avergli dischiuso il mondo del porno. Ho avuto nel recente passato un altro paio di casi di ragazzini sempre preadolescenti, che hanno avuto la possibilità come Samuele di accedere ad internet autonomamente e senza alcun controllo parentale. In un caso la scoperta del porno è avvenuta casualmente, veicolata da un annuncio pubblicitario, navigando su internet. In un altro caso si trattava comunque di un amico più grande (all’oratorio. Dove era il sacerdote?). Il tema della regolamentazione dell’uso esponenziale dei *devices* è dibattuto da anni. Le raccomandazioni delle società scientifiche sono esposte nei nostri ambulatori e trattate con enfasi dai pediatri, soprattutto riguardo l’importanza di non lasciar i bambini liberi di navigare su internet, ma solo con la supervisione dei genitori. Purtroppo in molti casi manca la consapevolezza dei genitori dei rischi di sexting e grooming, ma non solo, connessi al loro uso.

## Tutto... tranne la diarrea

---

*Andrea Taddio*

IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Università degli Studi di Trieste

Sara è una ragazza di 13 anni che viene valutata dall’endocrinologo per bassa statura con ritardo puberale. All’ingresso appariva pallida, con milza palpabile; gli esami chiesti in urgenza dimostravano un’anemia severa (Hb 4.4 g/dL) con citopenia trilineare. Per tale motivo venivano escluse cause infettive (PCR virali negative) e neoplastiche: l’aspirato midollare mostrava ipercellularità senza blasti né segni di malattie linfo-mieloproliferative. Viene considerata la presenza di una malattia di accumulo, ma gli accertamenti in questo senso si rilevano negativi. Durante il ricovero Sara ha ricevuto una dose di ferro endovenoso, con progressivo miglioramento dell’emocromo (Hb 8.3 g/dl). L’ecografia ha confermato splenomegalia marcata ed epatomegalia lieve. Gli esami di laboratorio hanno anche indicato malassorbimento (colesterolo, HDL, LDL bassi), con vitamina D ridotta. L’età ossea risultava ritardata (circa 10 anni). Viene riscontrata la presenza di alterazioni dello smalto dentale. La presenza di una grave anemia sideropenica, la bassa statura con ritardo puberale e le alterazioni dello smalto dentale hanno fatto pensare alla celiachia, diagnosi che viene confermata dalla presenza di una marcata positività delle IgA anti-transglutaminasi

(249 U/mL). Questo è un raro caso di celiachia con citopenia trilineare, anemia severa e splenomegalia. Era indispensabile escludere prima delle cause linfoproliferativa, ma è importante ricordare che la carenza cronica di ferro può portare a citopenia e splenomegalia da emopoiesi extramidollare. Messa in dieta Sara presenterà nei successivi controlli un significativo aumento della crescita e la progressiva scomparsa della splenomegalia.

## Un Maltese a Treviso

---

*Marta Minute<sup>1</sup>, Sara Borgo<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>UOC Pediatria, Ospedale di Treviso, ULSS2 Marca Trevigiana

<sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Padova

Un ragazzo di 13 anni accedeva in Pronto Soccorso per comparsa di dolore addominale da circa due settimane, associato a inappetenza, calo ponderale di 5 Kg e rialzo febbrile da un paio di giorni. Eseguiva ecografia addome che mostrava un quadro di plurimi linfonodi aumentati di volume, tra i quali uno di calibro vicino ai 4 cm con aspetto non del tutto convincente, e esami ematochimici, con riscontro dell'aumento degli indici di flogosi (PCR 3,95 mg/dl).

Le caratteristiche dei linfonodi addominali, confermate anche ad una ecografia di secondo livello, in associazione al calo ponderale e ad una febbre intermittente con puntate soprattutto pomeridiane e serali (Temp max 40°C) ponevano il sospetto di una malattia linfoproliferativa, per cui il ragazzo veniva studiato in tal senso.

Veniva eseguita TAC collo-torace-addome con mdc che mostrava linfadenomegalie a carico di diverse stazioni linfonodali, in particolare a livello ilare-polmonare, ascellare, retroperitoneale e mesenteriale, del colon destro e della regione inguinale, senza caratteristiche francamente suggestive per malattia linfoproliferativa. In particolare i linfonodi in regione addominale inferiore di destra presentavano una morfologia allungata con struttura ilare rappresentata ed ecostruttura lievemente più disomogenea con minute areole ipoecogene nel loro contesto. In sede inguinale omolaterale visualizzati un linfonodo ovalare e uno analogo di dimensioni minori ipoecogeno con struttura ilare ben rappresentata, che venivano studiati anche in ecografia e sembravano compatibili con linfonodi reattivi. A completamento diagnostico si eseguiva anche uno striscio di sangue periferico che dimostrava la presenza di linfociti attivati ed escludeva la presenza di blasti. Nel sospetto che un potenziale quadro infettivo potesse spiegare il quadro clinico venivano eseguite indagini microbiologiche che documentavano, dopo due successive positività, un'infezione attiva da Brucella, compatibile con un lieve innalzamento degli indici di flogosi agli esami ematochimici. Veniva quindi avviata terapia con Doxiciclina per sei settimane. Dall'avvio della terapia il ragazzo si è stabilmente sfebbrato con completa regressione sia della sintomatologia addominale sia di quella sistemica. Gli esami ematochimici hanno dimostrato una progressiva riduzione degli indici di flogosi. Dopo 4 giorni dall'avvio della terapia veniva ripetuta l'ecografia addominale e inguinale che non evidenziava sostanziali modificazioni delle dimensioni dei linfonodi ma documen-

tava la modificazione dell'architettura di un linfonodo addominale in fossa iliaca destra con riscontro di microaree ipodense compatibili con l'evoluzione di una patologia infettiva. Il ragazzo veniva dimesso a domicilio apiretico ed in ottime condizioni generali dopo 7 giorni dall'avvio della terapia antibiotica con Doxiciclina. L'*imaging* eseguito a tre settimane e al termine della terapia antibiotica mostrava un miglioramento prima ed una completa regressione poi anche del quadro linfonodale addominale. La fonte del contagio resta tutt'ora un mistero.

La brucellosi (nota anche come febbre ondulante, febbre mediterranea o febbre di Malta) è l'infezione zoonotica più comune al mondo, trasmessa all'uomo da animali infetti (bovini, ovini, caprini, cammelli, maiali o altri animali) tramite l'ingestione di prodotti alimentari (come latticini non pastorizzati) o tramite il contatto con tessuti o fluidi. Poiché i sintomi e i segni della brucellosi sono aspecifici, la diagnosi viene formulata con certezza mediante l'isolamento della brucella o dei suoi acidi nucleici, oppure mediante l'evidenza di una risposta immunologica specifica, come nel caso presentato nel quale è stato rilevato, in due prelievi successivi, un aumento delle IgM al di sopra dei valori superiori di normalità.

Il trattamento della brucellosi nei bambini con più di 8 anni, in assenza di endocardite, meningite e osteomielite, prevede Doxiaciclina orale per 6 settimane, da associare in presenza delle complicazioni appena citate alla Vancomicina per i primi sette giorni. La recidiva di brucellosi incorre nel 5-15% dei casi, in genere entro 6 mesi dal completamento della terapia, ma può verificarsi fino a 12 mesi dopo e dovrebbe indurre a valutare la presenza di malattia focale. Per la prevenzione delle recidive si utilizza Rifampicina per 6 settimane.

## La bambina con la rosa in bocca

*Federico Marolla*

Pediatra di libera scelta, Roma

Giulia ha 5 anni, la vedo per la prima volta e sta benissimo. Raccogliendo la storia, la mamma mi fa vedere le analisi dello scorso anno, quando aveva quasi 4 anni, richieste dalla pediatra per un episodio di denti colorati di rosa durante la somministrazione di amoxicillina.

Ha la foto e me la fa vedere. Mentre mi chiedo cosa potesse essere stato, mi avverte che sul bugiardino è scritto che nei bambini è riportato questo evento che non conoscevo.

Bugiardino. Eventi molto rari (1:10.000): i denti possono sembrare macchiati, ma in genere recuperano il loro normale aspetto con lo spazzolamento (questo effetto è stato documentato nei bambini).

Meglio così! Ecco la foto...



## Luca balla il lento

---

*Daniela Chicco*

IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Luca è un bambino di due anni e mezzo inviato in visita cardiologica dal pediatra curante per riscontro di soffio cardiaco. Luca non presenta una familiarità per cardiopatia, è un bambino vivace e mostra una discreta crescita, anche se c'è stata una lieve flessione della curva del peso negli ultimi mesi attribuita ad una virosi intestinale. All'auscultazione cardiaca si conferma la presenza di un soffio sistolico 2/6 sul focolaio mitralico e inoltre colpisce la presenza di una bradicardia (FC 50-60 bpm). Vengono eseguiti un ECG ed un ecocardiogramma. All'ECG riscontriamo la presenza di un blocco atrioventricolare completo con un ritmo di scappamento giunzionale con una frequenza variabile tra 50 e 70 bpm. All'ecocardiogramma è presente una lieve dilatazione delle camere sinistre con una normale funzione e una insufficienza mitralica di grado lieve/moderato. All'holter cardiaco delle 24 ore la frequenza cardiaca massima è 70 bpm (durante gioco/attività fisica) e quella media è 50 bpm. Ci troviamo quindi di fronte ad un bambino con un blocco atrioventricolare completo misconosciuto con una conseguente frequenza cardiaca ridotta se correlata all'età e una iniziale compromissione cardiaca (camere sinistre dilatate e insufficienza mitralica) espressione dello stato di bradicardia. Vengono eseguiti accertamenti volti ad identificare la causa della bradiaritmia e risultano tutti negativi, in particolare gli anti SSA/Ro e anti SSB/La materni, sierologia virale (es: Borrelia Burgdorferi e altri virus associati al blocco atrioventricolare) e autoimmunità specifica.

Si concludeva quindi per un blocco atrioventricolare completo idiopatico.

Al momento il bambino è in follow up cardiologico periodico per monitorare la comparsa di sintomi, la crescita e le dimensioni/funzione delle camere cardiache e valutare di conseguenza la necessità un impianto di pacemaker, allo stato attuale non ancora indicato.

### Take home message

Una frequenza cardiaca non congrua per l'età è un campanello di allarme che non va sottovalutato.

## Meglio seduto che disteso

---

*Elena Fasiolo*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS “Burlo Garofolo”Università degli Studi di Trieste

Giunge in pronto soccorso Francesco, un ragazzo di 14 anni per dolore dapprima scapolare sinistro e poi retrosternale continuo insorto la mattina mentre andava a scuola. Alla visita appare in buone condizioni generali, roseo ed eupnoico.



Appare più sofferente in posizione supina e riferisce di avere meno dolore se seduto con il busto inclinato in avanti. Il dolore si accentua con l'inspirio profondo e in posizione supina. Francesco è apiretico, i parametri vitali sono stabili, l'obiettività polmonare e addominale risultano nella norma e all'auscultazione cardiaca non si rilevano rumori patologici se non un lieve ovattamento dei toni cardiaci in focolaio mitralico. Il giorno precedente Francesco eseguiva la visita per l'idoneità all'attività sportiva agonistica che veniva sospesa fino a conclusione degli accertamenti, quali un ecocardiogramma, per rilevazione di una deviazione assiale sinistra e ripolarizzazione precoce all'ECG.

Francesco esegue un ECG all'arrivo in pronto soccorso che rileva un lieve sopraslivellamento diffuso del tratto ST, più marcato in sede inferiore e laterale.

Esegue poi gli esami ematici che rilevano una lieve leucocitosi 11430/microL con neutrofilia (9180), PCR 1,2 mg/dL e troponina negativa <2 mg/L.

Per completamento degli esami esegue anche un'ecocardiografia e una radiografia del torace risultati nella norma e che non rilevano nessun versamento pericardico.

A sei ore del primo prelievo ripete gli esami ematici che rilevano GB 10060/microL, PCR 5,0 mg/dL e una troponina sempre negativa (<2 mg/L).

Francesco viene quindi dimesso con sospetta diagnosi di pericardite acuta e si prescrive la terapia con ibuprofene per 20 giorni con dosaggio a scalare associato al protettore gastrico lansoprazolo. Oltre all'antinfiammatorio si prescrive anche la colchicina per almeno tre mesi.

Si consiglia vita prevalentemente di riposo con astensione all'attività fisica sportiva per almeno un mese, controllo cardiologico ambulatoriale in 10-14 giorni ed esami ematici a distanza di due giorni.

Francesco a distanza di due giorni torna in PS per eseguire gli esami ematici e rivalutazione clinica. Il dolore è in fase di risoluzione e all'auscultazione cardiaca sono udibili sfregamenti pericardici diffusi in tutti i focolai cardiaci. Di fronte ad un dolore toracico che peggiora in inspirio profondo e in posizione supina e migliora invece con il busto chinato in avanti pensare sempre, anche in assenza di febbre, ad una pericardite che è la causa del 5% dei dolori toracici in un PS pediatrico<sup>1</sup>.

Le alterazioni all'ECG possono precedere la sintomatologia, gli indici di flogosi agli esami ematici possono essere negativi e l'obiettività cardiaca può risultare nella norma; gli sfregamenti pericardici possono diventare udibili anche un paio di giorni dopo l'insorgenza dei sintomi.

Nella terapia, anche in un primo episodio di pericardite, assieme all'antinfiammatorio, come l'ibuprofene, si associa la colchicina per almeno tre mesi per migliorare la risposta alla terapia antinfiammatoria e ridurre il rischio di ricorrenza, visto la probabilità del 15-30% di ricorrere ad un nuovo episodio di pericardite<sup>1</sup>.

## Bibliografia

1. Della Paolera S, Favretto E, Bobbo M, Barbi E, Gortani G. Pericarditi acute e ricorrenti in Pediatria. Medico e Bambino. 2021;40(7):425-431. doi:10.53126/MEB40425.



## I dolori del giovane Enea

---

*Rossella D'Arpa<sup>1</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>2</sup>, Lucia Santoro<sup>2</sup>, Laura Caponi<sup>2</sup>,  
Rosanna Cordiali<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria Ospedale Salesi, Ancona

<sup>2</sup>SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico metabolico, gastro nefrologico- Ospedale Salesi, Ancona

Enea nasce a termine da parto eutocico con buon peso alla nascita. Nei primi 3 anni di vita la storia clinica è priva di eventi significativi.

Il primo episodio rilevante si verifica a 4 anni, quando viene ricoverato per febbre, astenia, difficoltà alla deambulazione e artralgie diffuse in corso di infezione delle prime vie aeree. Si rileva un'ipertransaminasemia (AST) transitoria.

Nei mesi successivi, però, si susseguono altri ricoveri: uno per febbre ed incremento transitorio delle transaminasi e delle CPK, con diagnosi di miosite acuta benigna dell'infanzia; un altro, qualche mese più tardi, per dolori muscolari diffusi in corso di febbre. Si rileva una lieve epatosplenomegalia. Le indagini metaboliche condotte sono risultate nella norma.

A 5 anni il quadro clinico diviene più complesso: Enea, in corso di infezione da influenza, presenta febbre, dolore toracico e cardiopalmo, con CPK superiori a 14.000 U/L che non si riducono rapidamente come nelle precedenti degenze. Vengono eseguite biopsie muscolari che non documentano alterazioni significative, se non minime riduzioni di disferlina e  $\alpha$  distroglicano.

Enea continua ad essere ricoverato circa 2 volte all'anno per mialgie ed incremento dei valori di CPK in corso di febbre. La svolta diagnostica arriva a circa 8 anni di età quando l'analisi genetica rileva la presenza in omozigosi della mutazione c.338C>T del gene CPT2, confermando il deficit di carnitina palmitoil transferasi di tipo II (CPT II). Questa rara malattia metabolica non permette il corretto utilizzo degli acidi grassi a lunga catena come fonte energetica, predisponendo a crisi ricorrenti di rabdomiolisi, anche per minimi sforzi muscolari.

Non esiste una terapia risolutiva, ma la gestione si basa su misure preventive: dieta normocalorica iperglucidica ed ipolipidica, evitare digiuni prolungati e trattamento tempestivo degli episodi febbrili anche mediante abbondante assunzione e/o infusione di liquidi al fine di prevenire danni renali.

Nonostante tali accorgimenti, le crisi non sono sempre evitabili come ha dimostrato la sua storia successiva.

Il caso di Enea è indimenticabile perché ci insegna a non arrenderci di fronte alla frequenza degli eventi di rabdomiolisi inspiegabili per anni.

Tra le indagini metaboliche, ricordiamo di ricercare anche il deficit di CPT II.

## Lo scatto della troponina

---

*Gianluca Di Cesare, Martina Cerverizzo, Francesco Bianco,  
Maria Elena Lionetti*

SDO Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale “Salesi”, Ancona

A. ha 15 anni e arriva in Pronto Soccorso con quello che sembra un comune malanno invernale caratterizzato da febbre, rinite, otalgia e tumefazione latero-cervicale sinistra. Nulla che metta in allarme. Gli esami mostrano una leucocitosi neutrofila importante e PCR elevata. Il Monotest è negativo.

Nel sospetto di linfadenite acuta batterica viene avviata terapia antibiotica endovenosa ad ampio spettro con cefotaxime e clindamicina. Nel giro di poche ore emerge un dettaglio che stona: la linfadenite diviene bilaterale, simmetrica, “troppo pulita” ecograficamente e, soprattutto, non migliora nonostante la terapia a largo spettro. Anzi, la febbre rimane ostinata e i dolori cervicali aumentano nonostante una RM del collo rassicurante.

Dopo circa 48 ore di terapia compare un segnale che non può essere ignorato: tachicardia persistente anche senza febbre, associata a tachipnea e dispnea a riposo. La radiografia del torace cambia il corso della storia: interstizi ispessiti, mediastino allargato, una cardiomegalia inaspettata.

Viene, pertanto, eseguito un ecocardiogramma urgente che conferma un sospetto scomodo: funzione sistolica ai limiti inferiori, ipocinesia settoriale. La troponina, inizialmente normale, ora parla chiaro: è altissima (1150 ng/ml). È il momento di rivedere tutto da capo e di ricordare chi abbiamo davanti: A. porta nel suo passato una tetralogia di Fallot corretta nei primissimi mesi di vita e una insufficienza polmonare residua severa. Un cuore complesso, sì, ma che fino a pochi giorni prima funzionava alla perfezione.

Qualcosa, chiaramente, sta sfuggendo di mano.

Nelle ore successive il quadro precipita: l'ECG mostra un sopraslivellamento in sede laterale (Figura 1), la troponina sale verticalmente e il nuovo ecocardiogramma non lascia dubbi: FE 20-25%, discinesia diffusa, versamento pericardico ed iniziale disfunzione del ventricolo destro. A. viene intubato, ventilato e supportato con milrinone e vasopressina.

Il pannello infettivologico rivela, finalmente, il colpevole: Parvovirus B19 (IgM positive e 1150 copie/ml), quella stessa infezione che aveva esordito come una banale linfadenite.

Si avvia, quindi, terapia immunosoppressiva ad alto dosaggio con metilprednisolone e immunoglobuline endovena. Dopo 24 ore, la FE risale al 40% e, nei giorni seguenti, il recupero è completo: A. viene estubato, gli inotropi vengono sospesi e la funzione cardiaca torna normale.

Il parvovirus B19 è una delle cause più comuni di miocardite, malattia infiammatoria del miocardio<sup>1</sup>. La miocardite è rara nei bambini, con un'incidenza annuale stimata di 1-2 casi per 100.000 bambini<sup>2</sup>.

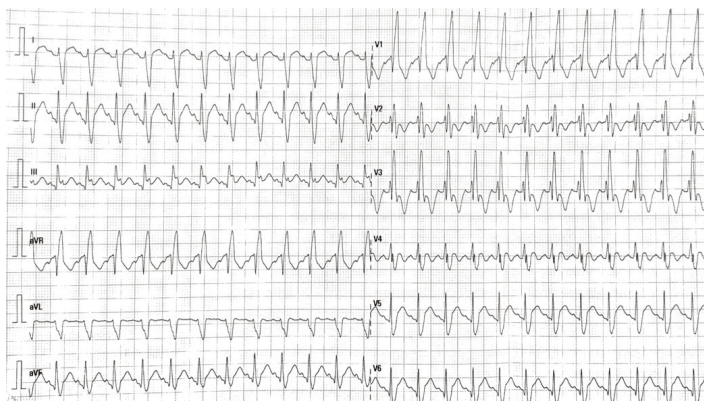


Figura 1. Sopraslivellamento del tratto ST in V5 e V6. La diagnosi è ormai chiara: miocardite acuta fulminante.

La presentazione clinica è variabile, caratterizzata da un ampio spettro di segni e sintomi, che vanno da una malattia subclinica allo shock cardiogeno, aritmie e morte improvvisa. Poiché l'eziologia è, nella gran parte dei casi, di natura virale, vi è spesso una storia recente di sintomi respiratori o, meno frequentemente, gastrointestinali accompagnati da febbre, mialgie e malessere generale, che precedono di alcuni giorni l'esordio dei sintomi di disfunzione cardiaca. Lattanti e bambini presentano per lo più segni e sintomi di insufficienza cardiaca che possono includere dispnea a riposo, intolleranza allo sforzo, sincope, tachipnea, tachicardia persistente ed epatomegalia. Le aritmie sopraventricolari e ventricolari possono anch'esse essere presenti<sup>3</sup>.

Gli esami iniziali comprendono: elettrocardiogramma (ECG), biomarcatori cardiaci (troponina), peptide natriuretico cerebrale (BNP) o NT-proBNP, radiografia del torace ed ecocardiogramma<sup>4,5</sup>.

La risonanza magnetica cardiaca (CMR) è usata sempre più spesso<sup>5,6</sup>. La biopsia endomiocardica (EMB) è considerata il gold standard diagnostico; tuttavia, comporta rischi significativi e ha bassa sensibilità<sup>7</sup>.

Nei contesti in cui CMR ed EMB non sono disponibili, o quando i rischi della cateterizzazione cardiaca o dell'anestesia generale per la CMR sono ritenuti troppo elevati, la diagnosi viene posta clinicamente. Ulteriori esami diagnostici vengono eseguiti per identificare la causa sottostante.

La gestione acuta comprende:

- terapia di supporto: es. Ossigeno, fluidi;
- gestione della disfunzione ventricolare: es. ACE-inibitori nei casi lievi-moderati, diuretici e supporto inotropo per via endovenosa nello scompenso cardiaco acuto e persino supporto meccanico alla circolazione (ECMO);
- gestione delle aritmie;
- terapia immunomodulante: immunoglobuline endovena (IVIG) (2 g/kg somministrati in 8-24 ore), riservando la terapia con glucocorticoidi ai casi di miocardite refrattaria alle IVIG associata a disfunzione ventricolare sinistra o nei casi di miocardite fulminante non infettiva<sup>8</sup>.

La mortalità associata alla miocardite nei bambini è circa del 5-10%.<sup>9</sup> La maggior parte dei sopravvissuti presenta un recupero completo o parziale della funzione del ventricolo sinistro, sebbene il processo sia spesso graduale.

Quella che sembrava una semplice linfadenite nascondeva, invece, un'insidiosa miocardite fulminante da Parvovirus B19. I segnali erano lì: la bilateralità, la mancata risposta all'antibioticoterapia ad ampio spettro, l'EBV negativo, la tachicardia "sospetta". D'altra parte, le miocarditi non rispettano le regole e possono manifestarsi anche su cuori già operati, stabili da anni. Questo può ritardare il processo diagnostico in un contesto clinico soggetto a deterioramento nell'arco di poche ore. Il recupero può essere sorprendentemente rapido quando si interviene presto e in modo aggressivo.

## Bibliografia

1. Keramari, S. et al. Parvovirus B19-Associated Myocarditis: A Literature Review of Pediatric Cases. *Cureus* doi.org/10.7759/cureus.21726 (2022) doi:10.7759/cureus.21726.
2. Arola A, Pikkarainen E, Sipilä JO, Pykälä J, Rautava P, Kytö V. Occurrence and Features of Childhood Myocarditis: A Nationwide Study in Finland. *J Am Heart Assoc.* 2017 Nov 18;6(11):e005306. doi: 10.1161/JAHA.116.005306. PMID: 29151030; PMCID: PMC5721735.
3. Canter CE, Simpson KE. Diagnosis and treatment of myocarditis in children in the current era. *Circulation.* 2014 Jan 7;129(1):115-28. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.113.001372. Erratum in: *Circulation.* 2016 Jan 19;133(3):e30. doi: 10.1161/CIR.0000000000000376.. Simpson, Kathleen P [corrected to Simpson, Kathleen E]. PMID: 24396015. 4.
4. Law YM, Lal AK, Chen S, Čiháková D, Cooper LT Jr, Deshpande S, Godown J, Grosse-Wortmann L, Robinson JD, Towbin JA; American Heart Association Pediatric Heart Failure and Transplantation Committee of the Council on Lifelong Congenital Heart Disease and Heart Health in the Young and Stroke Council. Diagnosis and Management of Myocarditis in Children: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation.* 2021 Aug 10;144(6):e123-e135. doi: 10.1161/CIR.0000000000001001. Epub 2021 Jul 7. Erratum in: *Circulation.* 2021 Aug 10;144(6):e149. doi: 10.1161/CIR.0000000000001011. PMID: 34229446.
5. Ammirati, E. et al. Management of Acute Myocarditis and Chronic Inflammatory Cardiomyopathy: An Expert Consensus Document. *Circulation: Heart Failure* vol. 13 E007405 Preprint at <https://doi.org/10.1161/CIRCHEARTFAILURE.120.007405> (2020)
6. Brighenti M, Donti A, Giulia Gagliardi M, Maschietto N, Marini D, Lombardi M, Vairo U, Agnoletti G, Milanese O, Pongiglione G, Bonvicini M; Italian Society of Pediatric Cardiology. Endomyocardial biopsy safety and clinical yield in pediatric myocarditis: An Italian perspective. *Catheter Cardiovasc Interv.* 2016 Mar;87(4):762-7. doi: 10.1002/ccd.26319. Epub 2015 Oct 29. PMID: 26510399.
7. Schulz-Menger J, Collini V, Gröschel J, Adler Y, Brucato A, Christian V, Ferreira VM, Gandjbakhch E, Heidecker B, Kerneis M, Klein AL, Klingel K, Lazaros G, Lorusso R, Nesukay EG, Rahimi K, Ristić AD, Rucinski M, Sade LE, Schaubroeck H, Semb AG, Sinagra G, Thune JJ, Imazio M; ESC Scientific Document Group. 2025 ESC Guidelines for the management of myocarditis and pericarditis. *Eur Heart J.* 2025 Oct 22;46(40):3952-4041. doi: 10.1093/eurheartj/ehaf192. PMID: 40878297.
8. Anderson BR, Silver ES, Richmond ME, Liberman L. Usefulness of arrhythmias as predictors of death and resource utilization in children with myocarditis. *Am J Cardiol.* 2014 Nov 1;114(9):1400-5. doi: 10.1016/j.amjcard.2014.07.074. Epub 2014 Aug 12. PMID: 25200339.

## Psicoderma

*Fabrizio Fusco, Daniela Sambugaro*  
Pediatri di libera scelta, Valdagno (VI)

Nerab, 12 anni, di origine indiana, piccolo trattato di pediatria, mi viene portato in ambulatorio perché ha delle strane lesioni alle nocche e al dorso delle mani. Contemporaneamente nell'ambulatorio accanto arriva Bright, 12 anni, bambino autistico di origini africane con una sintomatologia simile.

In entrambi i casi, dalla breve anamnesi risulta che entrambi succhiano e mordicchiano in maniera compulsiva le mani. Concludiamo per l'origine autoprodotta delle lesioni alle mani, quadro descritto anche nell'atlante dermatologico pediatrico di Medico e Bambino da Irene Berti in Dermo M@il.

### Caso 1



### Caso 2



Scrive Irene: “Io farei diagnosi di *callosità*” secondarie a traumatismo ripetuto, di solito mordicchiamento, o rosicchiamento compulsivo. Si osservano anche in caso



di frizioni ripetute, soprattutto nei ragazzi che praticano sport tipo surf o boxe. Si trova in letteratura con il nome di *knuckle pads*. Si tratta appunto di noduli, papule o placche color pelle, a superficie liscia, asintomatici, ben circoscritti, localizzati alle mani a livello delle articolazioni interfalangee e metacarpofalangee. Quasi sempre sono secondari a traumatismo, anche se esistono forme primitive che fanno parte di malattie rare, difficilmente asintomatiche su altri fronti. Verifichi che abitudini ha, se si morde le nocche, se fa qualche attività ripetitiva di sfregamento ecc.” I *knuckle pad* sono delle placche ipercheratosiche delle nocche e del dorso delle mani, dovute a un’abitudine al movimento reiterato, in questo caso al succhiamento o mordicchiarci delle nocche da parte dei pazienti. La *pachidermodattilia* è una rara condizione clinica, caratterizzata da diffusa tumefazione fusiforme o “a bulbo” della cute che riveste le articolazioni interfalangee prossimali. È definibile come una fibromatosi benigna, e si osserva più comunemente nei maschi adolescenti. Condivide la patogenesi con i *knuckle pads*, con cui può coesistere.

Nella diagnosi differenziale delle *knuckle pads* entrano anche le verruche e le papule di Gottron della dermatomiosite, che hanno la stessa localizzazione, ma sono papule piatte, eritematose, con atrofia centrale e sono presenti segno di debolezza muscolare e degli enzimi.

Nocche alle mani: escludi “psicodermatologia”.

## Collo di pesce

---

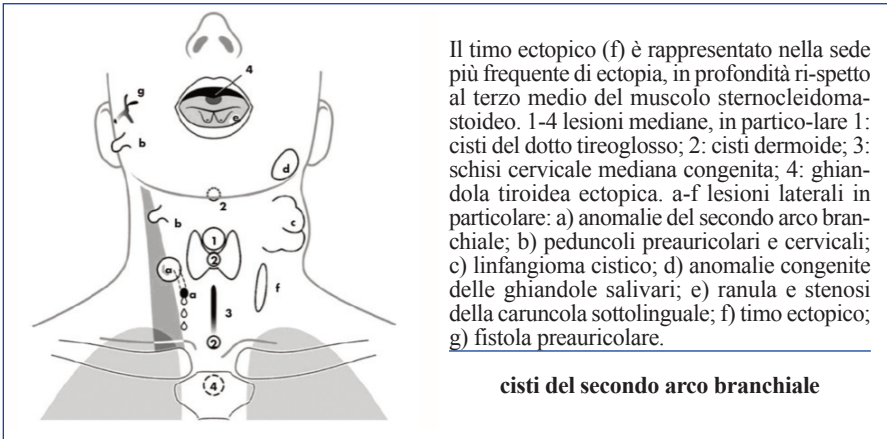
*Bruno Salvatore*

Pediatra di libera scelta, Olevano sul Tusciano, Eboli (SA)

Dylan viene per il primo controllo a 40 gg, tutti i percentili al 50°. Alla visita tutto regolare quando arriviamo al collo si vede e si sente qualcosa sotto le dita e quasi in contemporanea la mamma chiede: “Eh si dottò, ma sta cosa è normale?”



Alla palpazione si apprezza una piccola tumefazione di consistenza abbastanza dura e ben delimitata diciamo come un pilomatrixoma, la sede e il piccolo foro alla cute però fanno pensare ad una derivazione embrionale:



All'ecografia: formazione anecogena pseudocistica sottocutanea di 4 mm con sottile tramite che si porta in superficie. Alla valutazione chirurgica viene confermata la diagnosi, va a ricovero e dopo una RM esegue l'intervento chirurgico risolutivo.

### Take home message

Se hai una tumefazione laterocervicale con fistola ricordare le cisti del 2° arco branchiale. La RM aiuta il chirurgo a pianificare l'intervento.

## Letto secernente, margini infiltrati

*Alessandro Zago*

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

Questo è il caso di un bambino di 9 anni con lesione papulare dolente, ipercheratosica con margini infiltrati a livello della guancia sinistra con letto secernente.

In corrispondenza della lesione papulare si formula progressivamente un nodulo ulcerativo in 1-3 mesi, che può avere delle lesioni satelliti.





La sede al volto è la più frequente. Si tratta di una lesione tipica di leishmaniosi cutanea, che evolve in quadro ulcerativo.



## Fossette

*Isabella Giuseppin*

Pediatra di libera scelta, Portogruaro (VE)

Conosco Alberto a 12 mesi di vita, nato a Trieste, adottato a due mesi di vita. Bambino



sorridente, genitori felici, buona la crescita, tappe dello sviluppo conseguite nella consueta tempistica. Ve lo presento. Eccolo.

Ha una fossetta a fondo cieco a livello temporale sx, ma tranquillizzo i genitori, non mi si accende nessun campanellino. Ad agosto 2025, per la prima volta a 18 mesi, mentre la madre era in spiaggia si accorge che il bambino ha una secrezione che fuoriesce dalla fossetta a fondo cieco che da sempre ha, a livello temporale.

Inizia un antibiotico topico e fa eco della tempia, subito, che mostra una piccola tumefazione in corrispondenza delle parti molli superficiali della tempia sinistra e vede una piccola immagine serpiginosa che si estende sotto gli echi ossei del tavolato cranico con dimensioni di 1.8 cm, con pareti con limiti netti, anecogena, priva di segnale vascolare, e viene sospettata una cisti dermoide intracranica con tramite fistoloso. Avvia antibiotico sistemico amoxicillina + clavulanico (alla coltura della secrezione temporale sx c'era un gram pos anaerobio multisensibile *peptoniphilus asaccharolyticus*) e visita neurochirurgica con RMN che conferma la diagnosi di cisti dermoide sfenoideale sx con suppurazione. Viene eseguito un intervento neurochirurgico di rimozione della cisti e del tramite fistoloso senza complicanze. Perché il caso è indimenticabile? Perché avevo memorizzato che dovevo preoccuparmi per:

Viene eseguito un intervento neurochirurgico di rimozione della cisti e del tramite fistoloso senza complicanze. Perché il caso è indimenticabile? Perché avevo memorizzato che dovevo preoccuparmi per:

**1. le fossette lungo la linea mediana nasale** che possono essere isolate a fondo cieco, oppure associate a *sinus tract*/o a cisti dermoide. Se vi è connessione con il sistema nervoso centrale (frequenza del 4-45%) vi è il rischio che in caso di infezione questa si estenda provocando celluliti orbitarie, osteomieliti, meningiti o ascessi cerebrali;

**2. le fossette preauricolari** possono essere spia di lesioni a rischio infettivo, per cui se si infettano ripetutamente vanno trattate chirurgicamente;

**3. le fossette del cuoio capelluto** o le tumefazioni del cuoio capelluto se presente la triade chiazza vascolare piana, ciuffo di capello scuro, fossetta o tumefazione del cuoio capelluto costituiscono l'entità nota come *hair collar sign*, segno di possibile disgrafismo cranico, che va escluso con risonanza magnetica cerebrale;

**4. le fossette palmoplantari** evocative di sindrome di Gorlin (rischio aumentato di medulloblastoma, carcinomi basocellulari, calcificazioni intracraniche);

**5. le fossette labiali** possono essere spia di labiopalatoschisi;

**6. le fossette della linea mediana sacrali del solco intergluteo** possono essere spia di disgrafismo spinale se ampie >0.5cm, se associate ad altri marker cutanei di sospetto (ciuffi, nevi, emangiomi, tumefazioni), se associate a deviazione del solco gluteo.

**Le fossette della linea mediana del mento, delle spalle, della regione interglutea** non necessitano di nessun intervento, quindi ci lasciano tranquilli. Esistono poi le fossette da amniocentesi che non devono preoccupare, che possono essere localizzate dovunque. Questo quello che sapevo, ma le fossette temporali? Dovevo sospettarlo prima? Avrei dovuto organizzare una risonanza magnetica in sedazione appena l'ho conosciuto la prima volta a 12 mesi di vita? Perché il 1 agosto 2025 quando la fossetta è diventata secernente e mi si è venuto il sospetto ci fosse qualcosa di sottostante, con un'ecografia patologica in mano, è stata un'odissea trovare un neurochirurgo che lo vedesse.

### Bibliografia di riferimento

- E. Poletto, La pelle del neonato: cosa bisogna riconoscere Medico e Bambino 2017;36(5):315-319 [www.medicoebambino.com/?id=1705\\_315.pdf](http://www.medicoebambino.com/?id=1705_315.pdf).

## Un pugno nell'occhio

---

*Irene Berti*

IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Maddalena, è una timida ragazzina di 12 anni. Viene in visita in un caldissimo pomeriggio di luglio 2025 e quando entra nell'ambulatorio non si può fare a meno di notare una marcata asimmetria degli occhi, per presenza di un edema palpebrale a destra, con limitazione dell'apertura della rima oculare.

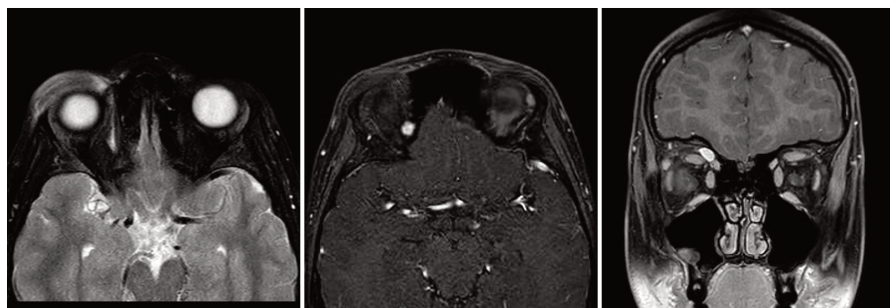
I genitori hanno scelto di venire da me in quanto esperta sia in dermatologia che in allergologia, perché questo importante edema oculare destro non si risolve ed è comparso 4 anni fa (sic!).

Mi raccontano infatti che a luglio 2021 la bambina ha iniziato un trattamento ortodontico, che consisteva nell'utilizzo di un espansore del palato. Sottolineo questo dato, perché la mamma mette in correlazione quanto accaduto dopo con l'avvio delle cure stomatologiche. Dopo circa 4 settimane si è presentato un edema palpebrale isolato dell'occhio destro, a carico della palpebra superiore, che per qualche mese è stato incostante, ma da ottobre 2021 è persistente. Al mattino Maddalena si sveglia con l'occhio destro praticamente chiuso, poi la situazione migliora nel corso della giornata ma mai, nemmeno la sera, l'occhio destro è uguale all'occhio sinistro. Inizialmente ha eseguito numerose visite stomatologiche e otorino senza venirne a capo. Poi nel 2022 ha tolto l'espansore senza osservare miglioramenti. Ha eseguito innumerevoli visite oculistiche, prelievi ematici comprensivi del dosaggio delle IgE specifiche per alimenti e inalanti, C3, C4, C1 inibitore.

Finalmente nell'estate del 2024 viene eseguita anche una RM dell'orbita con e senza mdc, che però viene refertata del tutto negativa “simmetrici e regolarmente rappresentati i coni orbitali; minima inflessione del nervo ottico di destra con regolare segnale dopo mdc. Non segni di restrizione alla diffusione. Regolarmente rappresentata la muscolatura estrinseca. Cisti da ritenzione in

corrispondenza del seno mascellare destro”. Come terapie ha assunto solo del cortisone per una settimana senza alcun miglioramento.

A questo punto viene da noi. Durante la visita escludiamo ovviamente che l’edema possa avere origine allergologica né che possa essere un edema istaminergico o bradichininergico (da difetto di C1 inibitore). Nessuno di questi sarebbe persistente nel tempo e avrebbe caratteristiche compatibili con il suo quadro. Ipotizziamo uno pseudotumor orbitae e dopo discussione collegiale, decidiamo di eseguire nuovamente una RM dell’orbita, che con nostra sorpresa mette in evidenza “nell’orbita di destra a livello del quadrante superomediale in sede extraconale superiormente al muscolo retto superiore dell’occhio e in adiacenza al muscolo obliquo superiore (con cui sembra entrare in contatto) una formazione a morfologia ovalare e margini ben definiti ipointensa in T1 e iperintensa in T2. Tale lesione assume marcato enhancement dopo mdc, misura 7 mm in LL x 6 mm in CC x 9,5 mm in AP ed è riferibile in prima ipotesi a malformazione vascolare venosa. Si associa marcato edema e ispessimento del tessuto sottocutaneo della palpebra superiore di destra. Non sono evidenti significative alterazioni morfologiche o di segnale a carico dei nervi ottici e dei muscoli oculomotori. Cisti da ritenzione mucosa al seno mascellare di destra. Linea mediana in asse”. Si esegue inoltre approfondimento TC che non evidenzia erosioni o anomalie ossee.



A questo punto Maddalena viene avviata ad un intervento chirurgico per rimuovere la lesione.

## Il Sole negli occhi

*Giovanna Ventura*

Pediatra di libera scelta, Monfalcone (GO)

Danilo è un bambino di sei anni e mezzo che si presenta in ambulatorio a inizio giugno con una congiuntivite importante. Entra indossando gli occhiali da sole, e alla visita non riesce ad aprire gli occhi per la fotofobia e il dolore. Gli occhi, chiusi, appaiono umidi per la lacrimazione costante, e la cute palpebrale lievemente discromica. Questo bambino ha ricevuto diagnosi di congiuntivite *vernal* un anno e mezzo prima. L’oculista aveva avviato terapia con

collirio cortisonico (Lotemax) a dose piena per una settimana, e poi con uno scalo in due settimane, associato al collirio duale antistaminico+stabilizzatore della membrana dei mastociti (Opatanol) da proseguire per un mese e poi al bisogno. Nel tempo, i genitori hanno usato i due colliri al bisogno, per una settimana ogni tanto, non di più poiché era stato spiegato che c'è un rischio nella somministrazione cronica del cortisonico topico. Un completo controllo della sintomatologia non è stato mai ottenuto, Danilo indossa gli occhiali da sole tutto l'anno e dalla primavera è nettamente peggiorato. Non aveva mai più fatto un controllo oculistico. Vista l'imminente partenza della famiglia per le vacanze il giorno dopo, prescrivo ciclosporina collirio 1% in preparazione galenica. Purtroppo, però, l'applicazione provoca bruciore estremo e non è possibile per Danilo aderire alla terapia. Programmata con una certa urgenza la visita oculistica, di rientro dalle vacanze, viene rilevata, oltre alla congiuntivite cronica, una ulcera corneale dell'occhio sinistro. La terapia con ciclosporina collirio Verkazia, su piano terapeutico dello specialista, associata a Lotemax e Visuxl gel (lubrificante e antiossidante) si dimostra efficace in poche settimane, con risoluzione completa dei sintomi oculari.

La cheratocongiuntivite primaverile (detta anche *vernal*), è una patologia nota ai pediatri e relativamente frequente, specie nelle forme lievi. Ha un meccanismo immunologico di tipo allergico (linfociti Th2, IL-3, IL-4, IL-5) ma la sensibilizzazione ai comuni allergeni non ha un ruolo patogenetico. La luce solare ha un ruolo scatenante. Il cardine terapeutico è il cortisonico topico.

Qualora questo non sia sufficiente a controllare la sintomatologia, o se si rende necessario limitarne l'uso, la ciclosporina topica è il farmaco più indicato. È possibile richiederne la preparazione galenica, ma spesso viene preparata con etanolo anziché con acqua, ed è questo che provoca bruciore e ne limita l'utilizzo da parte del paziente.

## Masse adore, Jere ore

---

*Paolo Pecile*

Pediatra di famiglia, Fagnagna (UD)

### Masse adore

Un padre di mezza età sta passeggiando in paese tenendo per mano il figlio di 5 anni. Incontra un giovane dal volto noto che lo saluta: “Mandi ! Cemût Mestri.” “No tant ben, dotôr. Chest frut culi al à simpri fiere”.

Il giovane era figlio del veterinario del paese, si era da poco laureato in Medicina e si stava specializzando in Otoiatría. “Vierz la bocje” dice al bambino che subito gliela spalanca. “Uh ce brutes tonsiles” Mestri, al è mior gjavâles vie. Se tu puedis vignî doman di binore a cjase me, in mieç orute e son gjavades”. La mattina successiva il padre, sempre tenendo per mano il figlioletto, si reca nella bella casa del veterinario.



Il neo dottore li sta aspettando. “Adesso facciamo un bel gioco” dice al bambino sedendolo su un seggiolone. Accanto c’è un carrello d’acciaio col piano ricoperto di un panno verde che, una volta tolto, svela il contenuto: tanti ferri luccicanti che il bambino non aveva mai visto prima. Non fa nemmeno in tempo a spaventarsi che il dottore gli copre naso e bocca con una spessa garza umida, fredda e dall’odore molto pungente...

... mi sveglio che avverto un forte mal di gola; ho in mano un fazzoletto dove sto sputando saliva mista a grumetti di sangue; sono in una macchina guidata dal dottore; al fianco c’è mio padre (era il maestro elementare nel paese) che mi tranquillizza e mi dice orgoglioso che stiamo tornando a casa in macchina (non ero mai stato in macchina) e che mi comprerà un bel gelato e così mi passerà il dolore in gola di cui mi sto lamentando.

Eravamo nell’altro secolo, nel 1955, e questa è la storia della mia tonsillectomia.

### **Jere ore**

Ora siamo in questo secolo.

Alex. Dal 2° - 3° anno di vita presenta circa 8-10 episodi febbrili/anno con mal di gola. Quando veniva visitato evidenziava una tonsillite.

Visto al Burlo: PFAPA atipica in quanto non presentava la tipica ritmicità che però compare dopo i 6 anni e l’accompagna durante tutta la scuola elementare. Una compressa di Bentelan e si sfebbrava in poche ore!

Durante alcuni di questi episodi, tutti uguali, la Ves e al Pcr erano alterate; sempre normali ai controlli successivi.

La mamma è un po’ agitata; ad ogni episodio torna alla carica per escludere un difetto immunologico. Viene allora visto per una seconda volta al Burlo dove si confermava la condizione di PFAPA atipica. Anche gli otoiatro (incredibile!) non ritengono necessaria la tonsillectomia. E io con loro.

La mamma è ormai rassegnata; osserva che gli episodi sono tutti uguali e questo la rassicura. Si fida e io ormai seguo Alex solo telefonicamente. Gli episodi (sempre uguali: febbre, malessere generale, mal di gola) durante le medie si riducono progressivamente fino a scomparire quasi del tutto durante gli ultimi anni delle superiori. Lo perdo di vista.

All’inizio del 2022 Alex ha quasi 18 anni, è un bel ragazzo alto quasi 180 cm, molto bravo a scuola e sta bene da quasi due anni e, come tutti, si becca il COVID. Da allora riprende ad avere febbre con malessere e mal di gola con una regolarità “svizzera” che stavolta destabilizza, oltre il ragazzo, anche la madre. Gli episodi interferivano in maniera pesante con gli impegni tipici di un ragazzo della sua età: verifiche a scuola, gli esami di maturità, la patente, i compleanni degli amici con relative feste, i saggi di chitarra, i test per l’università. Un disastro! Alex e la madre sono esasperati. Sono esasperato anche io. Telefono a Tommasini: “gli toglierei le tonsille”. “Mah sì. In attesa dell’intervento prova qualche mese con la colchicina”. Non funziona.

Dicembre 2024: finalmente la tonsillectomia. Da allora tutto ok. Alex è felice, la mamma anche.

Ovviamente non le ho raccontato che a me le tonsille le avevano tolte a 5 anni, anche perché penso che mi avrebbe ucciso. Invece mi ha aiutato a ricostruire questa lunga e indimenticabile storia.

## Sodio 139

---

*Filippo Pigani*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS “Burlo Garofolo”Università degli Studi di Trieste

Giulio, lattante di 10 mesi con ipotiroidismo congenito in trattamento sostitutivo con levotiroxina (25 µg/die), veniva valutato per poliuria e polidipsia progressiva, soprattutto notturne. Il bambino si presentava in buone condizioni generali, vigile e ben idratato, con crescita regolare (peso 9,7 kg, 50° percentile). La madre riferiva un'elevata assunzione di acqua, fino a 700 mL per notte, e numerosi pannolini bagnati. Gli esami ematici mostravano sodio 139 mmol/L, osmolalità plasmatica 283 mOsm/kg, glicemia, funzionalità renale e tiroidea nella norma. L'osmolalità urinaria era di 207 mOsm/kg e l'ecografia renale risultava negativa. È stato quindi avviato l'iter diagnostico per distinguere tra polidipsia primaria e deficit di arginina-vasopressina. Un primo tentativo di test di deprivazione idrica è stato interrotto dopo 4 ore per difficoltà di mantenere l'accesso venoso e per irritabilità crescente. In assenza di protocolli standardizzati per lattanti, è stato pianificato un secondo test notturno, favorendo la collaborazione del paziente mediante deprivazione di sonno diurno e somministrazione di niaprazina al bisogno, in modo da prolungare il sonno durante la prova. Il test, della durata complessiva di 8 ore, ha mostrato un progressivo incremento del peso specifico urinario fino a 1.030, con osmolalità urinaria di 645 mOsm/kg e osmolalità plasmatica <295 mOsm/kg. La perdita di peso è stata del 3,82%, inferiore al limite di sicurezza del 5%. La copeptina risultava in range fisiologico. La normale capacità di concentrazione urinaria, in assenza di ipernatriemia o disidratazione, ha permesso di escludere un diabete insipido e di formulare la diagnosi di polidipsia psicogena, condizione rara, ma benigna in età infantile. Il caso mostra inoltre la difficoltà gestionale e organizzativa di un test di assetamento in pazienti così piccoli. In un lattante, l'esecuzione del test di deprivazione idrica rappresenta una vera sfida: non esistono protocolli standardizzati per l'età, e la gestione di un bambino assetato e irrequieto per ore è logisticamente complessa ed eticamente delicata.

Nel caso di Giulio, un primo tentativo fu interrotto dopo 4 ore per difficoltà di mantenere l'accesso venoso e per la crescente irritabilità. Tuttavia, già in quel periodo il piccolo mostrava una capacità di concentrazione urinaria (peso specifico 1.025), con stabilità clinica ed elettrolitica. Per confermare il dato, è stato organizzato un secondo test in sedazione lieve con midline femorale e somministrazione di Nopron per favorire il sonno: una soluzione “creativa” che ha permesso di proseguire la deprivazione fino a 8 ore in sicurezza.



Il test ha mostrato un progressivo aumento del peso specifico urinario fino a 1.030 e osmolalità plasmatica  $<295$  mOsm/kg, confermando una normale risposta vasopressinica. La copeptina risultava in range fisiologico.

### Take home message

Il caso di Giulio dimostra come in presenza di ipotiroidismo congenito — condizione che può far sospettare un difetto ipotalamo-ipofisario più ampio — sia cruciale un inquadramento endocrinologico completo.

La capacità di concentrazione urinaria conservata, in assenza di ipernatriemia o disidratazione, ha permesso di escludere un diabete insipido e di formulare la diagnosi di polidipsia psicogena, una forma rara ma benigna di poliuria infantile. Oltre al valore diagnostico, il caso sottolinea la complessità pratica e umana del test di assettamento nei lattanti, dove rigore scientifico e sensibilità clinica devono coesistere. Il quadro clinico destava particolare interesse endocrinologico poiché la presenza di ipotiroidismo congenito poteva far sospettare un difetto centrale combinato, incluso un possibile deficit di vasopressina.

## Sodio 147

---

*Amalia Granara*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Padova

Chris è un bambino di quasi 4 anni che da luglio 2025, all'improvviso, comincia a presentare polidipsia e inappetenza, con assunzione di sole bevande zuccherate (che prima non beveva). Al bilancio entrate uscite delle 24 ore eseguito a domicilio emergono entrate pari a 5560 mL e 5460 mL di uscite.

Per la sintomatologia acuta viene valutato dall'endocrinologa pediatrica, che esclude subito il diabete mellito (glicemia, glicata e stick urine sono normali) e si concentra su quelle che sono le due principali patologie che entrano in diagnosi differenziale nella sindrome poliuria-polidipsia con normali valori di glicemia: il diabete insipido (centrale o nefrogenico) e la polidipsia psicogena.

L'assenza di alterazioni ematochimiche agli esami di controllo orienta, in un primo momento, verso questa seconda causa, per quanto relativamente rara in un bambino così piccolo e osservata con maggiore frequenza negli adolescenti, soprattutto in associazione a problematiche psichiatriche.

A novembre, purtroppo o finalmente, qualcosa si muove: i nuovi esami del sangue rilevano ipernatriemia (Na 147 mmol/L) e lieve aumento dell'osmolalità plasmatica (304 mOsm/Kg). All'esame urine è invece presente una riduzione dell'osmolalità urinaria (333 mOsm/Kg). Esclusa definitivamente l'origine psicogena, il bambino viene ricoverato, nel sospetto di diabete insipido, che in età pediatrica ha un'origine centrale nel 90% dei casi.

Il diabete insipido centrale è caratterizzato dall'escrezione di grandi volumi di urina a causa di una difettosa produzione/trasporto o secrezione dell'ormone

arginina-vasopressina, e può essere dovuto a diverse cause, genetiche, congenite, infiammatorie, neoplastiche, che coinvolgono principalmente l'ipotalamo. Chris effettua un RMN cerebrale, attuale *gold standard* per lo studio della regione sellare-soprasellare nel diabete insipido centrale. Le immagini mostrano l'assenza del fisiologico segnale della neuroipofisi nelle immagini pesate in T1 e un peduncolo ipofisario lievemente ispessito in corrispondenza dell'inserzione dell'ipofisi: quest'ultimo reperto suggerisce la presenza di un processo infiltrativo. Siamo a questo punto quasi certi dell'origine centrale del diabete insipido, che viene poi confermata dalla buona risposta di Chris alla terapia con Desmopressina (15 mcg 2 volte al giorno). Durante il ricovero infatti il bambino riduce gradualmente l'apporto idrico e non presenta più risvegli notturni per bere o urinare.

Nell'ipotesi patogenetica di istiocitosi a cellule di Langherans, abbiamo eseguito una serie di accertamenti volti a ricercare altre sedi di malattia. L'ecografia addome per lo studio dei reni e delle vie urinarie non mostra reperti patologici, così come anche la TAC cerebrale. La radiografia del torace evidenzia invece un ispessimento diffuso dell'interstizio polmonare con lesioni di verosimile natura cistica al terzo superiore del polmone di sinistra, quadro compatibile con il coinvolgimento dell'organo. Questo dato viene poi confermato dalla TAC del torace che rileva plurime formazioni cistiche a pareti spesse anche raggruppate, disposte sia in sede subpleurica che peribronchiale e diffuse, bilateralmente, in tutto il parenchima polmonare, in assenza di una sintomatologia clinica associata (Figg. 1 e 2). La RMN *whole body*, ancora una volta positiva per localizzazione polmonare, esclude un coinvolgimento osseo.

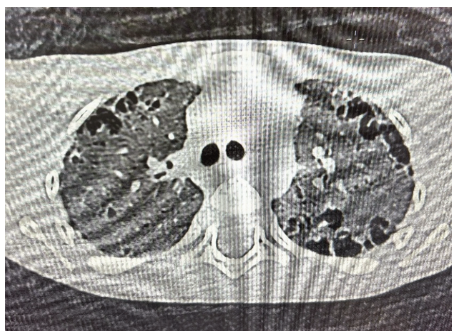


Figura 1. Plurime formazioni cistiche alla TAC del torace.

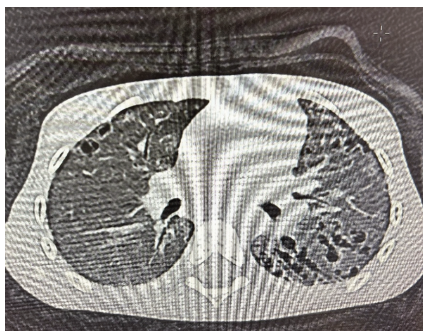


Figura 2. Plurime formazioni cistiche alla TAC del torace.

Abbiamo quindi dimesso Chris in terapia cronica con l'analogo della vasopressina e lo abbiamo indirizzato all'oncoematologia pediatrica di un centro di riferimento dove verrà valutato e inizierà la chemioterapia.

Il caso di Chris è interessante perché ci insegna l'approccio al bambino con poliuria-polidipsia e l'importanza di non trascurare un sintomo che può essere il primo campanello d'allarme anche per una patologia sistemica grave.

### Bibliografia di riferimento

- Ciortea DA, Petrea Cliveți CL, Verga Răuță GI, Berbec SI, Gurău G, Fotea S, Matei MN. Beyond Biomarkers: Blending Copeptin and Clinical Cues to Distinguish Central Diabetes Insipidus from Primary Polydipsia in Children. *Biomedicines*. 2025 Oct 21;13(10):2573. doi: 10.3390/biomedicines13102573. PMID: 41153850; PMCID: PMC12561882.
- Patti G, Ibba A, Morana G, Napoli F, Fava D, di Iorgi N, Maghnie M. Central diabetes insipidus in children: Diagnosis and management. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2020 Sep;34(5):101440. doi: 10.1016/j.beem.2020.101440. Epub 2020 Jun 29. PMID: 32646670.
- Patti G, Napoli F, Fava D, Casalini E, Di Iorgi N, Maghnie M. Approach to the Pediatric Patient: Central Diabetes Insipidus. *J Clin Endocrinol Metab*. 2022 Apr 19;107(5):1407-1416. doi: 10.1210/clinem/dgab930. PMID: 34993537.
- Dabrowski E, Kadakia R, Zimmerman D. Diabetes insipidus in infants and children. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2016 Mar;30(2):317-28. doi: 10.1016/j.beem.2016.02.006. Epub 2016 Feb 27. PMID: 27156767.

## Una bambina fin troppo controllata

*Chiara Prinster*

Pediatra di famiglia, Segrate (MI)

Anna è una bimba di 9 anni, figlia, secondogenita, di madre russa e di padre italiano. Nulla di particolare da segnalare in anamnesi patologica remota e familiare. Sviluppo psicomotorio nella norma. Vaccinazioni eseguite secondo calendario. Frequenta la quinta elementare.

È mia paziente da un paio di anni e nelle visite mi è sempre sembrata molto tranquilla, educata, a volte fin troppo “controllata”.

A ottobre 2024 durante il bilancio di salute mi racconta di aver deciso, insieme ai genitori, di cambiare scuola perché in classe era spesso oggetto di scherno e di pesanti critiche da parte dei coetanei per la sua origine russa: come se lei fosse responsabile di quanto sta succedendo in Ucraina!!!

Ha anche deciso di iniziare corso di ballo alla Scala, da quel che capisco più su insistenza della madre e che per sua iniziativa. L'esperienza sembra comunque piacerle, anche se impegnativa. Ad inizio gennaio 2025 per comparsa di tosse stizzosa e febbre persistente con segni di infezione delle alte vie respiratorie prescriverei Claritromicina per 7 giorni con iniziale beneficio.

Da quel momento in poi però Anna alternerà brevi periodi di benessere a giorni di febbre, astenia e modesti sintomi di infezione delle alte vie respiratorie. Prescriverei esami ematochimici: indici di flogosi sostanzialmente negativi e positività della sierologia per recente infezione da *Mycoplasma Pneumoniae*.

Penso quindi a una forma protratta di infezione da *Mycoplasma* e, sospettando che il ciclo con Claritromicina possa essere stato troppo breve, consiglio terapia con Azitromicina 3 gg la settimana x 3 settimane.

La sintomatologia a questo punto sembra scomparsa ma, a pochi giorni dalla ripresa della scuola, siamo punto e a capo.

La madre, preoccupata per l'impatto che la perdita di parecchi giorni di scuola possa avere sul profitto scolastico della figlia, oltre che per l'abbandono del corso di ballo, contatta un'infeettivologa russa che consiglia terapia con Roxitamicina per 10 gg, per "debellare" il *Mycoplasma* e un immunologo italiano che prescrive altri accertamenti tra cui Quantiferon, tutti negativi.

Nel frattempo avevo cercato di escludere le varie cause di febbre di origine sconosciuta con una radiografia del torace e una visita cardiologica con ECG ed ecocardiogramma, tutti risultati nella norma.

Ad aprile 2025 effettua anche *day hospital* per un approfondimento: assetto immunologico con le immancabili sottopopolazioni linfocitarie e sottoclassi IgG, nei limiti di norma.

A questo punto sospetto che dietro al malessere protratto di Anna possa esserci una componente emotiva. Ne parlo con la madre chiedendole come si trova nella nuova scuola e lei mi dice che la bambina è ben inserita nel gruppo classe e che ha un profitto molto buono. Durante le mie visite però appare sempre un po' mogia e non mette entusiasmo nei suoi racconti. Si trascina fino alla fine dell'Anno scolastico con frequenza a singhiozzo. Dall'8/06 in poi, ultimo giorno di scuola, non l'ho più sentita e quindi suppongo che stia andando tutto bene.

Questa storia mi ha fatto pensare come il comportamento di noi adulti possa essere causa di sofferenza per i bambini oggetto di aspettative "esagerate" (incongrue) da parte dei genitori o vittime dirette o indirette della brutalità della guerra. Forse Anna ha faticato ad accettare l'atteggiamento dei suoi coetanei che non l'hanno coinvolta nel loro gruppo con la spontaneità e l'allegria che dovrebbero avere tutti i bambini.

## L'asso nella manica

---

*Chiara Prinster*

Pediatra di famiglia, Segrate (MI)

Alice è una ragazzone (52 kg di peso) di 9 anni che vedo saltuariamente per il controllo del peso e che, per il resto ha sempre goduto di buona salute.

A marzo del 2025 viene per tosse e febbre superiore ai 39°C, da un paio di giorni. Alla visita si apprezzano crepitii alla base dx con modesta tachipnea. Nel sospetto di broncopolmonite prescrivo amoxicillina/ acido clavulanico al dosaggio di 1 gr ogni 8 ore. Chiedo alla bambina se preferisca la formulazione in compresse o bustine e lei opta decisamente per le compresse: non vuole sentire il gusto amaro delle bustine!

Al controllo dopo 3 giorni di terapia la risposta al farmaco sembra molto buona: la bambina è sfebbrata, la tosse è migliorata così come il reperto auscultatorio. Consiglio quindi di proseguire la terapia fino a 8 giorni completi.

Dopo una settimana, la madre mi chiama per fissare visita di controllo dopo ri-

covero avvenuto a 3 giorni dalla mia visita di controllo.

Alice era stata portata in PS nel fine settimana per ricomparsa di iperpiressia e peggioramento condizioni cliniche, con segni di disidratazione. Gli esami all'ingresso mostravano leucocitosi (GB 19.590) e PCR pari a 165 mg/L.

All'esame obiettivo veniva riportata la presenza di rantoli diffusi a dx e flogosi delle alte vie. Alla radiografia del torace non erano presenti addensamenti.

Veniva posta in infusione e iniziata terapia con Cefotaxime ev e Claritromicina.

La sierologia per *Mycoplasma* ed EBV risultava negativa così come la ricerca di Ag anti-Pneumococco nelle urine. Dopo 2 giorni dallo sfebbramento Alice viene dimessa con terapia di Cefpodoxima cpr 200 mg x 2 volte al giorno per altri 4 gg. Quando entrano nel mio studio i genitori guardano Alice e le chiedono se non abbia qualcosa da dirmi. La ragazza mi guarda palesemente a disagio e non osa parlare. Mi riferiscono che il giorno prima avevano visto una compressa cadere dalla manica della sua maglia. A questo punto la ragazza ha dovuto confessare che non riuscendo a deglutire le compresse le nascondeva nella manica, facendo credere ai genitori di averle ingerite.

Alice mi spiega che i primi giorni era riuscita ad assumerle e poi, quando si è sentita meglio ha avuto dai genitori il permesso di chiudersi in bagno per poter prendere con calma la pastiglia, lontana dalla loro presenza pressante!

Questo caso mi ha fatto riflettere su come i ragazzi riescano a aggirare i genitori e noi adulti in genere e su come i genitori si facciano ingenuamente aggirare!!

## A me gli occhi, please

---

*Franco Colonna<sup>1</sup>, Barbara Marsoni<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Pediatria, San Vito al Tagliamento (PN)

<sup>2</sup>Psicoterapeuta, Codroipo (UD)

Lisa è una bella bimba di sei anni e mezzo che frequenta volentieri scuola e ginnastica, ha crescita regolare in dieta libera e varia, comportamento normale e dorme tutta la notte. Non ha mai avuto problemi di salute rilevanti tranne frequenti e tipici episodi di laringospasmo notturno trattati per lo più in pronto soccorso e con successo con aerosol di cortisone e/o adrenalina e/o cortisone per bocca. Le crisi (decine) sono iniziate nel secondo anno e proseguite fino al quinto anno in cui ha avuto ancora tre episodi. Nel terzo anno Lisa fu ricoverata all'estero per cinque giorni e la madre lo riferisce come evento traumatico e che da allora la tosse divenne sempre più frequente. Non ha mai avuto problemi polmonari o broncostruttivi, *prick test*, visita ORL e laringoscopia negativi. Negli ultimi anni il problema di Lisa, che ovviamente allarma genitori, insegnanti e conoscenti, è una tosse secca, stizzosa, ripetitiva, stereotipata, molto frequente durante il giorno. Mai catarro, voce roca o disfonica, mai vomiti. Se si invita la bimba a smetterla la frequenza della tosse aumenta. La tosse è assente durante la notte, in cui Lisa dorme profondamente. Vari tentativi terapeutici con sciroppi anti tosse, mucolitici e/o aerosol con salbutamolo e/o cortisonici sono

stati inefficaci. L'esame obiettivo è normale e durante la tosse (frequente durante tutta la mia visita tranne quando riesco a distrarre Lisa e a farla parlare) porta educatamente la mano alla bocca. Le caratteristiche sono dunque quelle tipiche della tosse ticcosa. Che fare? vista la durata del problema non ho minimizzato il sintomo né usato termini come "non ha niente di organico, passerà, è solo un'abitudine, etc..." e ho invece proposto un approccio psicoterapico con una specialista anche di EMDR (*Eye Movement Desensitization and Reprocessing*).

La psicoterapeuta: I primi incontri sono stati dedicati ai genitori per esplorare la storia del disturbo e le dinamiche familiari, favorendo collaborazione e riflessione. Poi Lisa partecipa insieme a loro a quattro sedute, fino a quando le sessioni diventano individuali per consentire maggiore concentrazione. All'inizio, la bambina minimizza il problema e cerca di non parlare della tosse. L'intervento psicologico utilizza disegni, contenitori simbolici e scale di intensità per gestire l'ansia, presentata come un'"amica" da aiutare. Con l'EMDR, Lisa elabora il ricordo del ricovero: muove gli occhi rapidamente, parla e tossisce, sentendo il trauma più lontano. A casa, racconta la storia della tosse con un'amica usando un pon-pon, senza identificarsi direttamente.

Il percorso si interrompe per motivi lavorativi, ma mesi dopo i genitori comunicano che Lisa non ha più sintomi. L'esperienza mostra come il supporto psicologico e la collaborazione familiare possano trasformare un disturbo fisico persistente in un percorso di crescita e autoregolazione emotiva. Naturalmente non possiamo sapere se la tosse ticcosa sia guarita da sola o anche grazie alla psicoterapia. Tuttavia riteniamo che quest'ultima, specie se associata alla EMDR, sia un'opzione possibile e ragionevole in caso di sintomi con evidente base psicogena e post-traumatica.

## Bibliografia di riferimento

- G.Longo. Tutta la tosse in una figura. Algoritmo diagnostico quando la tosse è il sintomo guida. *Medico e Bambino* 2024;43(2):87-93. doi: 10.53126/MEB43087.
- A. Onnis, S. Carucci. Il disturbo posttraumatico da stress. Desensibilizzazione e rielaborazione attraverso i movimenti oculari. *Medico e Bambino* 2023;42(7):451-454. doi: 10.53126/MEB42451.

## CPAM e BES in 119 secondi

---

*Federica Pederiva<sup>1</sup>, Miguel Garcia Magne<sup>1</sup>, Luca Giacomello<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Chirurgia Pediatrica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (AOUI) Verona

<sup>2</sup>Dipartimento di Scienze Chirurgiche, Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Università di Verona

Un bambino di 9 anni veniva inviato dal Pediatra presso il nostro centro per approfondimenti riguardanti un'opacità polmonare destra, inizialmente riscontrata su radiografia della colonna eseguita per scoliosi e successivamente confermata con radiografia del torace. L'anamnesi non evidenziava episodi di



infezioni respiratorie o polmoniti ricorrenti, e il paziente era completamente asintomatico. All'esame obiettivo si evidenziavano ptosi, blefarofimosi ed epicantero bilaterali, già trattati chirurgicamente in un altro centro. Per approfondire il sospetto di *Blepharophimosis, Ptosis, and Epicanthus Inversus Syndrome* (BPES), veniva programmata valutazione genetica molecolare.

Una TAC del torace con mezzo di contrasto confermava la presenza di una atresia bronchiale congenita isolata a livello del segmento apicale del lobo inferiore destro, con conseguente mucocoele e lieve iperinflazione del segmento distale. Contestualmente, si evidenziava una cisti broncogenica mediastinica destra, paratracheale, di  $15 \times 18 \times 20$  mm, situata posteriormente e inferiormente all'arteria succlavia. Le prove di funzionalità respiratoria risultavano nella norma.

Le malformazioni polmonari congenite sono anomalie rare, con un'incidenza stimata di circa 4/10.000 nati vivi, e comprendono la CPAM, il sequestro polmonare, l'iperinflazione lobare congenita, la cisti broncogenica e l'atresia bronchiale congenita isolata. Quest'ultima è caratterizzata da un'interruzione focale di un bronco lobare, segmentale o subsegmentale, con mucocoele e iperinflazione del corrispondente segmento polmonare. Se si mantiene asintomatica, considerato che non ha un rischio di trasformazione maligna, non è indicato un intervento chirurgico. Le cisti broncogene derivano da gemmazione anomala del foregut ventrale primitivo e sono prevalentemente mediastiniche, senza comunicazione con l'albero bronchiale. Possono rimanere asintomatiche o, se aumentano di volume, comprimere le strutture adiacenti causando sintomi respiratori. L'intervento chirurgico è indicato, ma vista la posizione e le piccole dimensioni, per il momento si seguirà in follow up.

La presenza concomitante di BPES, caratterizzata da ptosi, blefarofimosi ed epicantero inversus, rappresenta una condizione genetica distinta, tipicamente legata a mutazioni del gene *FOXL2*. Non esistono descrizioni in letteratura di una sindrome che combini malformazioni polmonari congenite e BPES, suggerendo in questo caso un'associazione casuale.

Il caso sottolinea l'importanza di un appropriato invio specialistico da parte del pediatra per approfondimenti diagnostici, anche in pazienti asintomatici, per chiarire la natura delle anomalie e pianificare un follow-up adeguato.

## La convalescenza di Leo

---

*Biagio Amoroso*

Pediatra di libera scelta, ASP 6, Palermo

Leo, 11 anni, peso 55 kg (96° centile), altezza 145 cm (32° centile), BMI Z-score 2.509 (obesità), presenta valgismo delle ginocchia e anamnesi patologica remota negativa. Familiarità positiva per tireopatia autoimmune e artrite reumatoide.

Nel novembre 2024 viene posta diagnosi di sindrome mononucleosica a decorso subclinico: emocromo con linfo-monocitosi, sierologia positiva per EBV IgM e IgG anti-VCA, e ipertransaminasemia lieve (AST/ALT 58/126 U/L). A di-



stanza di due mesi, l'ecografia addominale documenta epatomegalia lieve con steatosi epatica. A gennaio 2025 si osservano persistenti transaminasi elevate, positività delle IgM anti-VCA e ipercolesterolemia (colesterolo totale 235 mg/dL). Il follow-up a otto mesi conferma la persistenza di ipertransaminasemia e ipercolesterolemia lieve. La sierologia EBV mostra IgM anti-VCA (117 U/mL), IgG anti-VCA (677 U/mL), e positività per IgG anti-EBNA (50 U/mL); è in corso la determinazione dell'EBV-DNA. All'ecografia, il fegato è ai limiti superiori della norma, con ecostruttura addensata compatibile con steatosi. Il paziente si riferisce in buone condizioni generali, in assenza di febbre o sintomi sistemici. Alla luce del quadro clinico e della persistenza della sieropositività per EBV, si è proceduto all'approfondimento immunologico con dosaggio delle immunoglobuline, sottopopolazioni linfocitarie, complemento, test di proliferazione delle cellule T e funzionalità delle cellule NK (in corso).

È noto che le IgG anti-VCA e anti-EBNA compaiono dopo 1-2 mesi dall'infezione e permangono a vita; tuttavia, la persistenza delle IgM anti-VCA e l'elevato titolo delle IgG anti-VCA possono suggerire una forma cronica attiva da EBV<sup>1</sup> (CAEBV). Le linee guida aggiornate al 2023 identificano come criteri diagnostici della CAEBV: sintomi sistemici persistenti per  $\geq 3$  mesi, carica virale EBV-DNA  $\geq 10.000$  UI/mL, infezione di cellule T/NK da parte del virus e assenza di altre patologie sottostanti<sup>2</sup>. La CAEBV è caratterizzata da infiammazione sistemica e proliferazione clonale di cellule T o NK infettate da EBV, con manifestazioni cliniche variabili, che includono febbre persistente, linfadenopatia, epatosplenomegalia, coinvolgimento multiorgano e rischio di evoluzione verso sindromi linfoproliferative o ematologiche gravi (linfoma, leucemia, linfoistiocitosi emofagocitica). Alcune varianti cliniche riconosciute comprendono la malattia linfoproliferativa da Hydroa vacciniforme e l'allergia grave alle punture di zanzara. Nel caso clinico in oggetto, pur in assenza di sintomi sistemici persistenti, la persistenza della sieropositività IgM anti-VCA e il sospetto di infezione cronica attiva impongono l'esclusione di immunodeficienze primitive o acquisite, patologie reumatiche, linfomi maligni (linfoma di Hodgkin, linfoma T/NK, leucemie aggressive NK) e immunodeficienza iatrogena<sup>2</sup>.

In particolare, tra le immunodeficienze primitive in diagnosi differenziale va considerata la sindrome da iper-IgM, caratterizzata da livelli sierici elevati di IgM e ridotti o assenti livelli di IgG, IgA e IgE, secondari a un difetto nel class switch delle immunoglobuline<sup>3</sup>. Tale sindrome può manifestarsi con quadro clinico sovrapponibile e deve essere indagata in presenza di ipogammaglobulinemia persistente. Nel caso di Leo, la positività persistente delle IgM anti-VCA da oltre otto mesi, associata ad alterazioni epatiche e profilo lipidico alterato, pone l'attenzione su un possibile quadro di CAEBV, sebbene siano necessari i risultati del carico virale EBV-DNA e delle indagini immunologiche per completare l'inquadramento diagnostico.

## Bibliografia

1. F.Zunica, F.Saettini, A.Biondi, R.Badolato Manifestazioni dell'infezione da virus di Epstein-Barr nel paziente con immunodeficit Medico e Bambino 2019; 38 (3):163-169

[www.medicoebambino.com/?id=1903\\_163.pdf](http://www.medicoebambino.com/?id=1903_163.pdf)

2. Kawada JI, Ito Y, Ohshima K, Yamada M, Kataoka S, Muramatsu H, Sawada A, Wada T, Imadome KI, Arai A, Iwatsuki K, Ohga S, Kimura H; Committee for Guidelines for the Management of Chronic Active EBV Disease, Related Disorders (the MHLW Research Team in Japan). Updated guidelines for chronic active Epstein-Barr virus disease. *Int J Hematol*. 2023 Nov;118(5):568-576. doi: 10.1007/s12185-023-03660-5. Epub 2023 Sep 20. PMID: 37728704; PMCID: PMC10615970.

3. Madhura P. Fadnis\*, Pratibha B. Shamkuwar, A case of primary immunodeficiency: hyper IgM syndrome; *International Journal of Contemporary Pediatrics* Fadnis MP et al. *Int J Contemp Pediatr*. 2019 Nov;6(6):2700-2701 [www.ijpediatrics.com](http://www.ijpediatrics.com).

## Alti...

---

*Federico Marolla*

Pediatra di libera scelta, Roma

Roberto, 3 anni e 2 mesi, maggio 2023, cresce bene, nessun disturbo particolare. Da circa un mese la sera le feci sono frammiste a sangue che è presente anche sulla carta igienica. Anamnesi negativa per patologie gastrointestinali. Evacua le feci regolarmente una volta al giorno, non sono dure né voluminose, non è presente dolore, non ha tenesmo rettale, non ha risvegli notturni. Le analisi sono negative (ha una debole positività ad ASMA e ANCA), ma la calprotectina è 130 microgr/gr; prescrivo una visita di endoscopia gastroenterologica. L'esame obiettivo è nella norma. Le recenti analisi ematochimiche sono risultate nella norma a parte una lieve positività degli autoanticorpi ASMA e ANCA. La specialista prescrive macrogol con l'indicazione, se il sangue persiste, di una colonscopia. Arriva la caldissima estate, e il sanguinamento cessa. Fino a febbraio sta bene, poi inizia nuovamente il sanguinamento in associazione a feci più dure, che persiste nonostante il macrogol abbia permesso di avere feci morbide. Diverse volte si è svegliato alle 5 del mattino per evacuare feci di diversa consistenza, non sempre con sangue. L'esame obiettivo comprensivo di esplorazione anale sono negativi. Ripete le analisi (VES 13mm/h, PCR 0.5 mg/dl, Hb 12.7 g/dl, TTG IgA), tutti nella norma, e la calprotectina: 275 microgr/gr. Esegue la colonscopia (interessamento di metà colon trasverso, colon discendente e retto) e riceve diagnosi di *Very Early Onset IBD (RCU Like)*.

## ...e alti, della calprotectina

---

*Federico Marolla*

Pediatra di libera scelta, Roma

Antonio, novembre 2024, 4 anni giusti giusti, pesa 16.5 kg ed è alto 102 cm. Poco prima del compleanno presenta il primo episodio di sanguinamento. In quattro giornate diverse presentava sangue rosso vivo al momento dell'eva-

cuazione, perlopiù sulla carta igienica o comunque ben visibile sulle feci. Ispezionando superficialmente non abbiamo visto ragadi. La pediatra lo ha visto: "Lieve proctite con soluzione di continuo periorifiziale, non ragadi. Faringite, OME bilaterale. Consigli: Fitostimoline Plus crema 2 volte al giorno per 10 giorni, eseguire 3 esami parassitologici e uno scotch test: tutto negativo. Nei giorni successivi il sanguinamento prosegue, a volte più copioso con sangue a copertura delle feci, sempre gialle e morbide, a volte riscontrabile come una testa di spillo sulla carta, a volte assente. Li sento e cerco di capire; evacua quasi tutti i giorni feci sono sempre morbide (inizialmente qualche scarica diarroica per pochi giorni, a volte si lamenta di mal di pancia prima di evacuare, a volte si lamenta di bruciore anale e il sangue, presente circa 4 volte a settimana, sembra rimanere sulla superficie delle feci. Chiedo esami e calprotectina fecale da dosare in ospedale; esami nella norma, ma a fine dicembre arriva la calprotectina: 1743 microgr/gr!! Il bambino sta bene, ma lo mando a visita urgente dalla endoscopista digestiva. Ripete la calprotectina: 72 microgr/gr e, dopo 2 giorni, 440 microgr/gr. Si programma il ricovero per la colonscopia e nuova calprotectina: 38 microgr/gr. Esegue colonscopia: tutti i tratti del colon sono nella norma, presenza di polipo nel canale anale di circa 1 cm di diametro che viene asportato.

## Quel 27 luglio

---

*Pasquale Montemitro, Simona Gatti, Fabrizio Pugliese*

SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico e gastronefrologico Ospedale "Salesi" Ancona

Questo è il caso di Samuele (nome di fantasia), un ragazzo di circa 12 anni, molto sveglio e in apparente buona salute. Nella sua storia clinica non ci sono malattie rilevanti, così come anche nella storia della sua famiglia. Da quand'era piccolo ha dovuto fare ogni tanto i conti con delle afte fastidiose, ma nulla di più. Samuele però da novembre 2024, poco dopo l'inizio delle scuole medie ha un episodio di diarrea acuta e crampi addominali. Gli episodi si ripetono in maniera simile, alternandosi a periodi di benessere fino a giugno 2025. Contatta la sua pediatra che gli prescrive dei probiotici e dopo 5-6 giorni la diarrea passa da sé. Il suo dolore si risolve dopo l'evacuazione, gli episodi si autolimitano, non ha mai dolore notturno, nelle feci non c'è sangue, qualche volta un po' di muco, non sembra aver perso peso né appetito, anzi mangia volentieri. Poi ha un carattere un po' ansioso, ed è in un periodo un po' stressante. Non si notano i sintomi d'allarme ma... non è come sembra.

A fine giugno 2025 nuovo episodio di diarrea, sovrapponibile ai precedenti, solo che questa volta è accompagnato da vomito (descritto come giallastro), indipendente dai pasti. Condotta c/o il pronto soccorso di un altro ospedale, viene reidratato e gli esami ematici fatti in quell'occasione mostrano solo un lieve

aumento della PCR. I colturali su feci che sono completamente negativi. Il vomito risponde al domperidone e l'episodio sembra autolimitarsi.

Ma arriviamo al 27 luglio, nuovo episodio di vomito e diarrea, ma, a differenza delle altre volte, dopo qualche giorno nel vomito i genitori notano tracce di sangue. Allertati il 30/07 portano il ragazzo presso il nostro pronto soccorso.

Giunto in PS dopo la visita ha un episodio di ematemesi franca, gli esami ematici mostrano solo un lieve aumento dei globuli bianchi, ma visto il quadro viene ovviamente trattenuto a ricovero.

Nel pomeriggio dello stesso giorno, data l'ematemesi, viene eseguita una EGDS in urgenza che mostra "mucosa gastrica edematosa ed eritematosa con diffuse aree ulcerative rivestite da materiale biancastro come da fibrina". Ai nuovi esami ematici si riscontra ipereosinofilia per cui vengono campionate le feci per un parassitologico che però risulta negativo.

La calprotectina è elevata e a questo punto il sospetto di MICI è più che fondato. Vista la sua sintomatologia diarroica viene eseguita durante il ricovero anche una colonscopia in cui si evidenziava un quadro di flogosi colica, con ileo macroscopicamente nei limiti di norma.

Dato il coinvolgimento esteso del digerente, le afte con cui faceva i conti fin da bambino, si attende solo l'istologico per fare diagnosi di Crohn, ma anche qui, non è come sembra. L'istologia di esofago e stomaco rileva un quadro di gastro-esofagite eosinofila. L'istologia del colon ci mostra "quadro flogistico compatibile con MICI in fase di severa attività. si favorisce RCU".

Per la RCU ha avviato la terapia dapprima con mesalazina con la quale non ha avuto beneficio, poi è passato ai corticosteroidi con miglioramento della sintomatologia clinica. Per la gastroesofagite eosinofila assume invece pantoprazolo 40 mg con beneficio clinico. Ovviamente il quadro continuerà ad essere monitorato da un punto di vista clinico ed endoscopico per valutare l'evoluzione di questo quadro flogistico un po' atipico.

Questo caso per me è memorabile per almeno due motivi:

1. Seppure i disturbi funzionali siano più comuni di quelli organici, soprattutto in certe fasce d'età, i criteri di Roma IV, che a breve saranno aggiornati, ci ricordano che per fare diagnosi di disturbo funzionale e trattarlo come tale bisogna sempre prima escludere evidenze di patologia organica. Non si può e non si deve fare l'endoscopia ad ogni bambino con il mal di pancia ovviamente ma, in assenza di sintomi particolari, avere davanti un quadro anamnestico completo ci può suggerire che qualcosa non va.

2. Il secondo motivo è che a volte la medicina non è lineare come sembra:

- i sintomi, se non contestualizzati nella storia più ampia del paziente, inizialmente non presentavano nessuna delle famose "red flags" che ci didatticamente potevano far pensare ad una MICI in prima battuta, tranne forse la reiterazione degli stessi.
- Una volta entrato in ospedale le afte, i sintomi alti e bassi e persino l'endo-

scopia ci avevano indotto a pensare ad un “semplice” Crohn, Questa storia ci ricorda che l’istologia però, come Borghese in 4 ristoranti, può confermare o ribaltare le nostre convinzioni, in questo caso l’istologia ci parla di due condizioni distinte, una RCU e una gastro-esofagite eosinofila. Vedremo come evolverà nel tempo e se cambieranno ancora le carte in tavola.

## ***Nihil est sine veneno***

---

*Elisabetta Rocco*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS “Burlo Garofolo” Università degli Studi di Trieste

Sara è una ragazza di 13 anni che a giugno 2024 riceve una diagnosi di Pancolite ulcerosa con attività lieve, esordita con una storia di diarrea ed ematochezia, con positività agli esami di laboratorio dei p-ANCA, incremento della calprotectina focale e riscontro alla colonscopia di flogosi mucosa pancolica (esame istologico suggestivo per MICI a carico del grosso intestino). Avvia pertanto terapia con mesalazina al dosaggio di 1 grammo x 3/die.

Dopo circa 10 giorni dall’avvio inizia a presentare febbre, dolore cervicale non responsivo a FANS e successivamente scariche ematiche, per cui accede in Pronto soccorso. Agli esami ematici si riscontra un quadro di anemia (Hb 9.9 g/dL) microcitica e ipocromica, con incremento della PCR (4.84 mg/dL). Esegue inoltre valutazione ORL e RM del rachide cervicale, che risultano nella norma. La ragazza viene ricoverata e avvia una terapia con metilprednisolone, metronidazolo e ciprofloxacina, con cui si assiste ad un miglioramento della febbre e del dolore cervicale, con comparsa tuttavia di dolore toracico. Agli esami ematici la troponina T risulta elevata (93 ng/L), così come la VES (120 mm/h) e all’RX e all’ecocardiogrammi si evidenziano un versamento pericardico e pleurico. Vista la comparsa di addome globoso, viene eseguita inoltre un’ecografia addominale, che mostra un versamento ascitico.

Dato il quadro di polisierosite, viene avviata terapia con ibuprofene fisso, albumina e furosemide. Si vanno contestualmente a ricercare le possibili cause, eseguendo accertamenti sia sul versante microbiologico che immunologico (da segnalare positività degli anticorpi anti Ro52, anti-n-DNA, LAC, ANA), giungendo infine all’ipotesi di una reazione da farmaci, nello specifico da mesalazina. Viene quindi sospeso il farmaco e proseguita la terapia steroidea, con progressivo miglioramento clinico.

Dalla letteratura si apprende infatti che tra le reazioni avverse della mesalazina sono descritte miocardite, pericardite e reazioni LES-like. La mesalazina è stata inoltre associata ad una sindrome di intolleranza acuta che potrebbe essere difficilmente distinguibile da una recidiva di MICI.

Questo caso è stato indimenticabile perché mi ha ricordato che le medicine possono essere a tutti gli effetti “*drugs*”... soluzione e causa dei nostri mali!

## Di padre in figlio

*Giuseppe Maggiore*

Epatologia e Clinica dei Trapianti IRCCS Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù”, Roma

M. unigenita di genitori non consanguinei ma comunque nati nella stessa provincia. Nata a termine di una gravidanza normo-decorsa con un peso di 3540 g, senza evidenti problematiche perinatali.

A 4 mesi comparsa di ematochezia imputata a stipsi e ragade anale. Nuovo episodio di ematochezia a 6 mesi per cui viene vista in pronto soccorso pediatrico. In questa occasione viene eseguita una ecografia addominale che mostra un fegato di volume aumentato, iperecogeno con due aree tondeggianti ipoecogene attribuite a lesioni angiomatose, per cui esegue un bilancio epatico in laboratorio che risulta assolutamente normale inclusi gli enzimi epatici.

Vista per la prima volta ambulatorialmente a 10 mesi, M. pesa 11.2 kg è lunga 78 cm, è in ottime condizioni generali, con un eccellente stato nutrizionale, l'esame clinico mostra un fegato palpabile a circa 3 cm dall'arco di consistenza sostanzialmente normale, quindi di dimensioni solo ai limiti superiori della norma per età. La milza non è palpabile. Viene eseguito un nuovo bilancio epatico (in dettaglio emocromo completo, transaminasi, gammagt, albuminemia, attività protrombinica) che risulta normale. Sono inoltre normali: lattato, l'equilibrio acido-base (esiste una lieve riduzione, compensata, della concentrazione dei bicarbonati a 20 mmol/l). L'ecografia addominale conferma una moderata epatomegalia con profilo glissoniano liscio e struttura iperecogena come da infiltrazione steatosica di grado medio, con evidenza di almeno tre zolle ipoecogene tondeggianti attribuibili ad aree di risparmio (e non quindi ad angiomi!). Milza nei limiti.

M. inoltre è stata sempre bene ed in particolare non ha mai vomitato. La mamma lamenta un certo ritardo nello svezzamento per cui l'alimentazione è ancora prevalentemente a base di latte materno integrato da una latte di formula 2. In particolare la mamma lamenta una difficoltà ad assumere omogeneizzati di frutta che vengono cortesemente ma fermamente rifiutati, rifiuto che la madre asseconda. A questo punto il papà aggiunge “è proprio come me, che non sono mai riuscito a mangiare la frutta...” A questo punto incalzo “ma anche se non mangia la frutta, lei riesce a mangiare dei dolci?” e il papà risponde “dolci assolutamente mai, mi fanno venire la nausea” e la madre completa: “si figuri dottore che qualche sera fa gli ho fatto assaggiare un mio raviolo di zucca e lui ha vomitato tutta la notte...”

A questo punto è già scattata la lampadina: steatosi massiva e rifiuto di alimenti dolci, anche se asintomatica e con una genetica familiare incerta per una malattia autosomica recessiva, è forte il sospetto di un'intolleranza ereditaria al fruttosio. L'ecografia epatica mostra nel papà un fegato diffusamente iperecogeno ed è presente una modesta alterazione degli enzimi epatici ma il papà è anche in sovrappeso. L'analisi genetica per la ricerca di varianti del gene



ALDOB mostrerà in M. una condizione di omozigosi per la mutazione 448G>C, patogenetica di classe 5, che determina un cambio amminoacidico p.Ala150Pro, confermando così la diagnosi. Il padre è anche lui omozigote per la stessa mutazione e quindi affetto dalla stessa condizione morbosa mentre la madre ha la stessa identica mutazione, però in eterozigosi. M. presenta inoltre accessoriamente una variante patogenetica di classe 5 del gene GAA (M. di Pompe) in eterozigosi. Viene così confermato il sospetto clinico e quindi meglio strutturata la dieta che era comunque già prudentemente quasi completamente priva di fruttosio. Si modifica il latte formulato di seguito che conteneva fruttosio e viene prescritta una integrazione in vitamina C senza fruttosio (SINEFRUCT) dal costo esorbitante di 55 euro!

L'intolleranza ereditaria al fruttosio (IEF) è una rara condizione rara con una prevalenza stimata dell'ordine di 1 su 10.000 nati, certamente tuttavia sotto diagnosticata come questo caso suggerisce, che può essere responsabile anche di quadri clinici gravi, specialmente nel primo anno di vita. La malattia si trasmette con carattere autosomico recessivo ed è dovuta a mutazioni disfunzionali del gene ALDOB che codifica per l'enzima aldolasi B localizzato sul cromosoma 9q22.3. Negli individui affetti, l'assunzione di fruttosio, per effetto del blocco metabolico, produce un accumulo endocellulare di fruttosio-1-fosfato che ha un effetto "tossico" sull'epatocita e produce una deplezione di ATP. Il danno epatico nella IEF varia da un aumento asintomatico delle transaminasi in un bambino con epatomegalia con un quadro ecografico di fegato "iper riflettente", fino all'insufficienza epatica acuta di tipo "metabolico" con ipoglicemia, acidosi lattica, iperuricemia e coagulopatia. Esiste anche la possibilità di un danno tubulare renale che si manifesta con una acidosi tubulare prossimale. Nella maggioranza dei pazienti si sviluppa anche molto precocemente un disgusto "protettivo" per gli alimenti con gusto "dolce" che, se assecondato, come nel nostro caso, limita in maniera rilevante il danno epatico. Il disgusto per il dolce persiste "a vita". La diagnosi è prevalentemente clinica (anamnesi, epatomegalia steatosica, alterazioni del bilancio epatico). Quasi costantemente nella anamnesi nei primi anni di vita è frequente il vomito innescato dalla somministrazione del fruttosio e spesso attribuito falsamente a una malattia da reflusso gastroesofageo o ad intolleranze alimentari non meglio precisate. La diagnosi va confermata con la ricerca di varianti patogenetiche del gene ALDOB. La terapia è una dieta assolutamente priva di fruttosio, saccarosio e sorbitolo. L'aderenza alla dieta sempre più favorita con l'età dal disgusto per i cibi dolci permette una normale aspettativa di vita con buona qualità della stessa. La somministrazione per via venosa del fruttosio a qualsiasi età provoca un grave danno epatico acuto. Questa condizione avveniva nel passato in corso di interventi chirurgici e quindi a paziente sedato, a causa dell'uso di una infusione di una soluzione contenente fruttosio considerata metabolicamente preferibile al glucosio. Questa soluzione che ha prodotto alcuni casi drammatici nell'adulto non è più in commercio. La presenza di una epatomegalia steatosica è costante nei pazienti affetti da IEF anche in assenza di assunzione di fruttosio nella dieta.



### Take home message

1. La conferma che l'IEF può essere assolutamente asintomatica specialmente se il disgusto per i cibi dolci si sviluppa precocemente allo svezzamento ed è assecondato dalla famiglia. Il danno epatico legato al difetto metabolico può non anche essere espresso in termini di alterazioni del bilancio epatico e limitarsi esclusivamente alla diffusa steatosi del parenchima che rimane il marcatore della malattia e che è indipendente dalla presenza di fruttosio nella dieta.
  2. L'IEF può essere talmente silente da rimanere non diagnosticata fino all'età adulta in quanto gestita autonomamente dal paziente solo sulla base del suo disgusto per gli alimenti "dolci" ed essere falsamente identificata come una MAFLD se il paziente adulto è in sovrappeso.
  3. Purtroppo un vecchio adagio da pediatra di lungo corso conferma come spesso il sospetto diagnostico di malattie rare si basi sulla clinica ed in particolare sull'anamnesi da sola quasi più "potente" della genetica nel nostro caso.
  4. Infine che, in particolari condizioni, come nel nostro caso, una malattia genetica "autosomica recessiva" possa comportarsi da malattia "dominante".
- In conclusione, quindi, davanti ad una epatomegalia steatosica anche isolata, asintomatica e in assenza di alterazioni del bilancio epatico, ad ogni età, va vagliata la possibilità che si possa trattare di una condizione rara come l'IEF saggiando questa ipotesi con poche domande semplici relative alla dieta (anche dei familiari!).

## Grandi Dubbi in piccoli spazi

*Martina Mainetti<sup>1</sup>, Giuliana Turla<sup>1</sup>, Federico Marchetti<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna2

<sup>2</sup>Dipartimento di Scienza Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Riportiamo il caso di due bambini (un maschio di 26 mesi e una femmina di 23 mesi) giunti alla nostra osservazione per ipertransaminasemia persistente (valori 3-4 volte i limiti superiori della norma). In entrambi i casi, l'alterazione è stata riscontrata incidentalmente durante episodi infettivi (rispettivamente SARS-CoV-2 e un'infezione virale aspecifica).

All'esame obiettivo, i bambini apparivano in buone condizioni generali, senza epatosplenomegalia. Gli esami biochimici mostravano una funzionalità epatica preservata, con un lieve incremento isolato di GGT e acidi biliari. Lo screening esteso per epatiti virali, malattie autoimmuni, patologie metaboliche (incluso il morbo di Wilson) e celiachia è risultato negativo. L'ecografia addominale con studio Doppler non mostrava alterazioni morfologiche o emodinamiche.

Data la persistenza e la fluttuazione della citolisi, è stata eseguita una biopsia epatica. L'esame istologico ha rivelato in entrambi i pazienti un quadro compatibile con sclerosi epatoportale (HPS), caratterizzato da ostruzione delle venule portali intraepatiche, fibrosi periportale e perisinusoidale e allargamento degli spazi portali, in assenza di cirrosi. Entro un anno dalla diagnosi, i valori delle

transaminasi si sono spontaneamente normalizzati. Il monitoraggio seriato tramite ecografia Doppler e Fibroscan non ha evidenziato, a oggi, segni di fibrosi evolutiva o ipertensione portale.

### **Che cosa è la Sclerosi Epatoportale (HPS)?**

La Sclerosi Epatoportale (HPS), spesso classificata nell'ambito delle *Porto sinusoidal Vascular Liver Diseases* (PSVLD), è una condizione rara in età pediatrica, più comunemente diagnosticata nell'adulto. È caratterizzata da un rimodellamento fibrotico degli spazi periportal che determina il restringimento dei vasi e una conseguente alterazione del microcircolo intraepatico. Tale ipoafflusso venoso può causare aree di sofferenza epatocitaria, giustificando la citolisi cronica.

Sebbene l'eziologia rimanga in parte criptogenetica, la letteratura suggerisce un'associazione con: *Disordini immunologici*: Celiachia, CVID (immunodeficienza comune variabile), sindrome di Bruton o di Iper-IgM. *Patologie oncologiche*: Esiti di leucemia linfoblastica acuta, tumore di Wilms o astrocitoma. *Condizioni genetiche*: Sindrome di Adams-Oliver (correlata a mutazioni della via di NOTCH). *Infezioni*: HIV (correlazione multifattoriale tra virus e farmaci antiretrovirali), sepsi neonatali o cateterismo della vena ombelicale.

In età pediatrica, la HPS rappresenta una sfida diagnostica poiché spesso si presenta come citolisi isolata in soggetti asintomatici, a differenza dell'adulto dove esordisce frequentemente con le complicanze dell'ipertensione portale (varici esofagee, splenomegalia, ascite). Per questo motivo, la prevalenza nei bambini è probabilmente sottostimata e la diagnosi è quasi esclusivamente istologica.

Sebbene la prognosi nel bambino sia generalmente benigna con una possibile risoluzione spontanea della citolisi (come nei casi descritti), nei casi in cui si sviluppa una ipertensione portale va eseguito uno stretto follow-up per monitoraggio delle complicanze, spesso gravi, secondarie.

### **Bibliografia di riferimento**

- Arslan N, Buyukgebiz B, Ozturk Y, Hizli S, Bekem O, Sagol O, Ozer E. Hepatoportal sclerosis in a child. Eur J Pediatr. 2004 Nov;163(11):683-4. doi: 10.1007/s00431-004-1525-7. Epub 2004 Aug 17. PMID: 15316776.
- Sparaventi C, Zago A, Di Leo G, Barbi E, Bramuzzo M. Sclerosi epatoportale Medico e Bambino 2025;44(7):453-455 doi.org/10.53126/MEB44453.

## **Incompleto ma... pur sempre stretto**

*Mariafrancesca Zafonte<sup>1</sup>, Simona Alaimo<sup>1</sup>, Rosaria Costagliola<sup>2</sup>, Giovanni Corsello<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Palermo

<sup>2</sup>Pediatra di Famiglia, Palermo

<sup>3</sup>Dipartimento di Promozione della Salute Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro", Università di Palermo

G., sesso femminile. Nata da taglio cesareo a 36 WG. Ricovero in Neonatologia per basso peso (PN 2200 g). Meconio nelle prime 24 ore di vita. Storia di reflusso

gastro-esofageo dal primo mese di vita. Dall'età di dieci anni, eseguiti ripetuti controlli dal pediatra di famiglia per vomito ricorrente, circa una-due volte al mese, a regressione spontanea in poche ore, senza dolore addominale né epigastralgia. Per l'aumento della frequenza degli episodi viene inviata al PS, ove appare disidratata e con un quadro di insufficienza renale acuta prerenale (creatinina 0.87 mg/dL, azotemia 89 mg/dL, potassio 2.56 mmol/L, sodio 122 mmol/L). Ecocardiografia nella norma.

Una volta stabilizzato il quadro acuto, la piccola è stata sottoposta ad accertamenti: ecografia addome (nella norma), ricerca IgE specifiche per allergeni alimentari (nella norma), calprotectina fecale (negativa), sierologia per celiachia (nella norma), sangue occulto (negativo).

Per la persistenza della sintomatologia eseguita consulenza chirurgica, con indicazione ad effettuare radiografia diretta dell'addome: "opacizzazione della cornice colica, improntata dalle dilatazioni dello stomaco e di un tratto del duodeno (8 cm circa). In corrispondenza del tratto duodenale dilatato coesiste in ortostatismo sottile immagine arciforme di radiotrasparenza".

Allo studio del transito esofago-gastro-duodenale, riscontro di malformazione duodenale da verosimile substenosi inveterata della III porzione duodenale. Alla TC addome, si conferma il quadro e si identifica anche la presenza di pancreas anulare incompleto. Infine, l'iter diagnostico-terapeutico è stato completato con esofagastroduodenoscopia, con riscontro di web duodenale incompleto, sottoposto a multipli cicli di dilatazione endoscopica e successiva sezione chirurgica del web duodenale. Esame istologico negativo. Al follow up, la paziente non ha presentato disturbi e attualmente pratica una dieta libera.

La stenosi duodenale è una rara anomalia congenita, spesso associata a pancreas anulare e a malformazioni cardiache o sindromi genetiche (es. trisomia 21). È spesso identificata all'ecografia prenatale, per la presenza del segno della doppia bolla, espressione di occlusione intestinale; tuttavia, alcuni casi vengono identificati dopo la nascita o in giovane età.

In caso di episodi di vomito ricorrente, scarso accrescimento o polmoniti da aspirazione, anche in età evolutiva, pensare alla presenza di malformazioni congenite come la stenosi duodenale. La diagnosi è radiografica, con conferma endoscopica. La terapia prevede la correzione dello squilibrio idroelettrolitico, conseguente al vomito, e la rimozione endoscopica del diaframma.

## Vomito ergo sum

---

*Massimo Ronconi*

Pediatra di libera scelta, Castelgomberto (VI)

Hamed è un lattante extracomunitario di colore di 15 mesi, secondogenito, nato a termine, gravidanza fisiologica, perinatalità regolare, allattamento materno terminato; in regola con il calendario vaccinale.

Venerdì 24 Novembre 2023 effettua un primo accesso serale al P.S. per vomito

con successivo pianto inconsolabile; al momento si presenta tranquillo, sorridente, deambula da solo senza problemi; temp.: 37°C; esame obiettivo negativo, addome non dolente, trattabile, viene consigliato eventuale Ondansetron: 2,5 ml. al bisogno, è rinviato a domicilio. Domenica 26 Novembre, nuovo accesso a P.S.: febbre e vomiti, riferiti vari episodi, non diarrea, somministrato ondansetron im. con parziale efficacia, si idrata regolarmente, si alimenta, appare reattivo, cute e mucose ben idratate, cuore, torace, addome nella norma, Blumberg negativo, sistema nervoso centrale indenne; rinviato a domicilio con reidratazione orale con glucosaline e dieta leggera per qualche giorno, fermenti lattici ed eventuale paracetamolo. Lunedì 27 Novembre consulti telefonici generali: in convalescenza per pregressi vomiti e riferita inappetenza: continuare dieta idrica leggera. Mercoledì 29 Novembre visita in ambulatorio: condizioni generali abbattute, sofferente, lamentoso, disidratato: peso 9Kg. (-500g., -5,5%); temp. 38.1°C, rinofaringite catarrale semplice, incapacità a reidratarsi per os: immediato accesso al P.S. per ricovero ospedaliero urgente. All'ingresso: FC:154/min., Sat.O2: 100% in aria ambiente, glicemia: 91 mg/dl. All'esame obiettivo: discrete condizioni generali, lamentoso, cute secondo etnia, ipoelastica, pianto senza lacrime. Cuore e torace nella norma. Addome trattabile, apparentemente dolente alla palpazione, non organomegalia, non masse. Faringe iperemico; MMTT indenni. Reattività discreta. Stick urine: pH: 6.5, PS: 1015, chetoni 2+, resto negativo. EGA venoso: ph:7.4, bicarbonati: 26. PCR: 50mg/dl., sodio: 134mEq/L. Durante l'osservazione clinica: crisi di dolore addominale ricorrente circa ogni ora, della durata di circa 1 minuto. Si esegue una ecografia addominale urgente: invaginazione intestinale. Viene contattato il chirurgo pediatra reperibile ed eseguito un clisma opaco con mezzo di contrasto, che evidenzia: invaginazione intestinale in corrispondenza del passaggio flessura epatica- trasverso. Mediante somministrazione di mezzo di contrasto e con manovre di compressione, si ottiene riduzione dell'invaginazione intestinale, che tuttavia persiste in corrispondenza del colon destro-cieco, anche dopo tre tentativi. Si predispone ricovero in chirurgia pediatrica per intervento chirurgico.

**Definizione:** l'invaginazione è la causa più comune di occlusione intestinale tra i 3 mesi e i 6 anni di età. Si verifica quando una porzione del tratto digerente si invagina telescopicamente all'interno di un segmento adiacente. Ciò comporta costrizione del mesentere, ostacolo al ritorno venoso, congestione, edema e sanguinamento della mucosa, fino a portare ad infarto intestinale, perforazione, peritonite e morte se non adeguatamente trattata. Tipi di invaginazione: Ileo-ileale; Ileo-colica (++); Colo-colica.

**Incidenza:** l'incidenza dell'invaginazione intestinale è di circa 1-4 casi su 1000 nati vivi, con una frequenza massima nei bambini tra i 3 e gli 8 mesi di vita e una predominanza maschile (rapporto 4:1) ed un picco in primavera ed autunno. La maggior parte dei casi è idiopatica (circa il 90%), ovvero senza causa apparente, mentre l'8-10% è secondaria a patologie come polipi, diverticolo di Meckel o fibrosi cistica.

**Eziologia:** l'invaginazione può essere primitiva o secondaria. Quella primitiva, frequente nell'infanzia, in genere riguarda un aumento di varia natura dell'attività

peristaltica intestinale (cioè il movimento ondulatorio provocato dalla muscolatura intestinale che spinge gradualmente il contenuto dell'intestino verso il retto). Questo aumento è provocato di solito da infezioni virali dell'apparato gastrointestinale o respiratorio che possono causare un aumento di volume (iperplasia) dell'apparato linfatico, che si associa a problemi di motilità della stessa parete intestinale. Quella secondaria, meno frequente nei bambini (2% dei casi), fa invece riferimento a situazioni anatomiche (diverticolo di Meckel, appendice cecale, polipo, parassiti intestinali, duplicazione intestinale) e/o alterazioni della parete intestinale con interruzione della peristalsi (ematoma parietale, porpora di Schönlein-Henoch) che favoriscono l'invaginazione provocando movimenti intestinali anomali. La presentazione clinica è un esordio improvviso, in un bambino precedentemente in stato di benessere, di dolore colico intenso, parossistico, che si caratterizza per l'essere interrotto da intervalli di relativo benessere. La triade: 1. dolore addominale intermittente; 2. feci ematiche o a gelatina di ribes; 3. riscontro di massa alla palpazione del quadrante addominale superiore destro, è fortemente suggestiva di invaginazione. Altre possibili manifestazioni sono pianto inconsolabile, flessione degli arti inferiori, rifiuto del cibo, talvolta vomito, alvo chiuso a feci e gas o diarrea, prima con feci normali, poi muco-sanguinolente. La diagnosi si pone con l'ecografia addominale dove si apprezza una massa tubulare (immagine a pseudo rene) nelle scansioni longitudinali; aspetto ad anelli concentrici o a bersaglio nelle scansioni trasversali; la radiografia diretta dell'addome ha un ruolo limitato ad identificare possibili complicanze, quali peritonite e perforazione intestinale. Nei casi dubbi, è utile gestire il paziente in regime di osservazione breve, in maniera tale da osservare le caratteristiche dei sintomi e la loro modalità di comparsa ed eseguire eventualmente lo studio radiologico. La diagnosi differenziale si pone con linfadenite mesenterica; con gastroenterite; con appendicite; con diverticolo di Meckel; con volvolo; con ernia incarcerata; con intolleranza al latte vaccino.

La terapia consta in riduzione idrostatica o pneumatica mediante clisma opaco, con percentuali di successo variabili dall'80 al 92%. Il clisma con contrasto evidenzia un'immagine a coppa in cima al mezzo di contrasto, la cui progressione è impedita dall'invaginazione. La regressione dell'intussuscezione sotto pressione, visualizzata radiograficamente o ecograficamente, documenta una riduzione efficace. Va tentata se: condizioni generali buone; sintomatologia da meno di 24 - 72 ore; non evidenti segni di peritonite. Ripetibile a distanza di 30 - 60 minuti in caso di riduzione parziale se paziente clinicamente ed emodinamicamente stabile. Il tasso di recidiva della invaginazione intestinale dopo riduzione non chirurgica è di circa il 10%; la metà dei casi avviene entro le 48 ore. La riduzione chirurgica è da preferire quando ci siano stati ripetuti tentativi di riduzione non chirurgica falliti in un bambino stabile; instabilità emodinamica; segni di peritonite o di perforazione intestinale. La percentuale di recidiva nei casi di invaginazione intestinale ridotti chirurgicamente è  $\leq 5\%$  ed è verosimilmente su base aderenziale.

## Take home message

Il caso mi risulta indimenticabile perché l'invaginazione intestinale del lattante è una delle urgenze chirurgiche più pericolose per la salute e la vita del bambino, ma in questo frangente, le manifestazioni cliniche si sono presentate in maniera aspecifica, non propriamente codificabile in una patologia chiara fin dall'inizio. I sintomi e i segni erano generici, sfumati e, mancando della classica triade (dolore addominale intermittente; feci ematiche o a gelatina di ribes; riscontro di massa alla palpazione del quadrante addominale superiore destro), facilmente confondibili con una banale gastroenterite infettiva del lattante.

## Bibliografia di riferimento

- Nelson. Textbook of Pediatrics 21st Ed.
- Fischer TK, Bihrmann K, Perch M, Koch A, Wohlfahrt J, Kåre M, Melbye M. Intussusception in early childhood: a cohort study of 1.7 million children. *Pediatrics*. 2004 Sep;114(3):782-5. doi: 10.1542/peds.2004-0390. PMID: 15342854.
- Applegate KE. Intussusception in children: evidence-based diagnosis and treatment. *Pediatr Radiol*. 2009 Apr;39 Suppl 2:S140-3. doi: 10.1007/s00247-009-1178-9. PMID: 19308373.
- Pepper VK, Stanfill AB, Pearl RH. Diagnosis and management of pediatric appendicitis, intussusception, and Meckel diverticulum. *Surg Clin North Am*. 2012 Jun;92(3):505-26, vii. doi: 10.1016/j.suc.2012.03.011. PMID: 22595706.
- Sorantin E, Lindbichler F. Management of intussusception. *Eur Radiol*. 2004 Mar;14 Suppl 4:L146-54. doi: 10.1007/s00330-003-2033-2. PMID: 14752570.
- Ko HS, Schenk JP, Tröger J, Rohrschneider WK. Current radiological management of intussusception in children. *Eur Radiol*. 2007 Sep;17(9):2411-21. doi: 10.1007/s00330-007-0589-y. Epub 2007 Feb 17. PMID: 17308922.

## Non toccarmi con la mano

---

*Anna Aloisio*

Pediatra di libera scelta, Carini (PA)

M. è un maschio di 4 anni, sempre in buona salute.

Mi chiama la mattina alle 8.00 la mamma e mi dice che il bambino ha dolore addominale, in sede sovrapubica che si irradia un po' al fianco dx.

Chiedo se ha febbre, o se ha vomitato e mi viene risposto di no, e che ha evacuato regolarmente.

Chiedo anche se in famiglia qualcuno è stato operato di appendicite e mi viene detto nessuno.

Non vedo bandierine rosse, ma la mamma mi dice che il bambino è strano, non è lui... Le chiedo di venire subito in studio.

Visito M. e l'addome è trattabile, ma appena mi avvicino in FID il bambino mi sposta la mano e mi dice: "DOTTORESSA! SMETTILA! MI FAI MALE!"

Allora chiedo di fare un balzello, e il segno del balzello è negativo.

Chiedo di salire e scendere dal lettino e il piccolo lo fa tranquillamente.



Gli ripalpo l'addome e appena vado in FID il bambino mi dice di nuovo: "Dottorressa ti ho detto che mi fai male!!!" e mi spinge la mano.

Ricordando che il segno del bambino che allontana la mano è FORTEMENTE INDICATIVO di appendicite lo invio a fare consulenza chirurgica.

I colleghi chirurghi eseguono prelievo ematico con evidenza di una leucocitosi neutrofila (GB 18000, 70% neutrofili, pcr, all'ecografia appendice non ben visualizzabile per presenza di feci abbondanti.

Eseguono un clisma evacuativo e danno indicazione alla mamma di tornare l'indomani mattina a controllo o di tornare immediatamente in ospedale se dovessero insorgere vomito e/o febbre.

Il bimbo esce dal reparto... sale in macchina e insorgono vomito e febbre.

La mamma scende rientra in reparto e l'indomani mattina viene subito operato in laparoscopia assistita trans ombelicale con riscontro di appendicite acuta flemmonosa in punta con adeso l'epiploon.

### Take home message

Bimbo che ti allontana la mano dall'addome è un'appendicite fino a prova contraria.

## MAS o menos Salmonella

*Irene Cau<sup>1,2</sup>, Benito Pio Errico Izzo<sup>1,2</sup>, Carlotta Farneti<sup>1</sup>, Elena Monti<sup>1</sup>, Federico Marchetti<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup>UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL Romagna

<sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Bologna

<sup>3</sup>Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Bambina di 5 anni, valutata inizialmente dal pediatra di famiglia per episodi di vomito associati ad astenia e febbre persistente (acme 40.1°C), con successiva comparsa di diarrea. Esegue esami ematici con riscontro di piastrinopenia (PLT 111.000/mmc), emoglobina: 10.7 g/dl, GB 5.680/mmc, e sierologia dubbia per infezione primaria da CMV con IgM e IgG positive. In anamnesi un soggiorno in Bangladesh di tre mesi con rientro in Italia da circa due settimane prima dell'insorgenza dei sintomi. Alla visita in PS pediatrico la piccola si presentava molto abbattuta, disidratata.

Decidiamo di ricoverarla e visto l'incremento della PCR (120 mg/L) di avviare terapia endovenosa empirica con Cefotaxime, associato ad Amikacina dopo 48 ore per mancata risposta clinica. Dalle indagini infettivologiche eseguite prima dell'avvio della terapia antibiotica è stato possibile imputare l'eziologia infettiva alla *Salmonella typhi*. Nello specifico sono risultate positive per tale batterio l'emocoltura, la ricerca tramite PCR su feci e la sieroreazione di *Widal Wright*. Per la persistenza della diarrea e febbre nonostante la terapia con cefotaxime si è deciso di aggiungere come antibiotico il Meropenem sulla base dell'antibiogramma (sospesa la terapia con amikacina). La ricerca di CMV-DNA su sangue ha documentato una bassa carica (378 UI/ml), permettendo di escludere un'infezione primaria o

da riattivazione da CMV. A completamento diagnostico sono state eseguite ecocardiografia, Rx torace ed ecografia addome, nella norma. Gli esami ematici eseguiti hanno documentato la progressiva comparsa di citopenia trilineare con nadir di Hb 8.6 g/dl, GB 2.820/mmc e PLT 50.000/mmc, reticolociti 10.800/mmc, persistenza in incremento della PCR (161 mg/l) e febbre. In considerazione dell'episodio infettivo in atto, della clinica e del dato laboratoristico è stato posto il sospetto diagnostico di linfoistiocitosi emofagocitica (HLH), sindrome da attivazione macrofagica, secondaria all'infezione *Salmonella Typhi*.

Le indagini di laboratorio mirate per tale sospetto hanno confermato la diagnosi, nello specifico la presenza di:

- iperferritinemia (827 ug/l),
- ridotta attività dei linfociti NK alla tipizzazione linfocitaria;
- valori di trigliceridi (247 mg/dl), poco al di sotto del cut-off di 265 mg/dl che si sono aggiunti ai due dati emersi in precedenza: febbre persistente e citopenia trilineare. Assenti i rimanenti criteri di splenomegalia e di aspetti di emofagocitosi all'aspirato midollare (non sempre rilevabili), che ha escluso un quadro linfoproliferativo.

È stata iniziata terapia con immunoglobuline (IVIG) per via endovenosa, associata per persistenza della febbre al desametasone, con cui si è raggiunta una normalizzazione del quadro clinico laboratoristico. La duplice terapia antibiotica è stata proseguita per un totale di 10 giorni, mentre la terapia steroidea per 24 giorni compreso il lento *decalage*.

Il *burden* della febbre enterica da *Salmonella* (tifoidea e paratifoidea) è di circa 14,3 milioni di casi all'anno, con oltre due terzi dei casi (71,8%) nell'Asia meridionale<sup>1</sup>. Ha un tasso di letalità stimato del 2,5%. Complicazioni gravi possono essere osservate nel 10-15% dei casi e quelle più frequenti riguardano la perforazione intestinale, il sanguinamento gastrointestinale, l'epatite, l'encefalopatia, la miocardite, la colecistite e la polmonite<sup>1</sup>. La HLH è una sindrome clinica caratterizzata da attivazione eccessiva e disregolata del sistema immunitario con successiva tempesta citochinica che può evolvere in insufficienza multiorgano. Si distingue in una forma primaria, familiare (FHL) o sporadica, dovuta a una disregolazione genetica con deficit di perforina e granzima granulare o secondaria reattiva a malattie infettive (EBV, CMV, parvovirus, herpes virus, morbillo, HIV, Brucella, tubercolosi, malaria, Leishmania), reumatologiche o neoplastiche (linfomi, leucemie)<sup>2,3</sup>.

In letteratura l'associazione tra queste due condizioni (la Salmonellosi come trigger infettivo per l'HLH) è stata descritta in una recente revisione in 53 casi riportati in letteratura di cui circa la metà in età pediatrica<sup>4</sup>.

La peculiarità del caso risiede nella difficile diagnosi differenziale tra infezione grave da *Salmonella* e possibile HLH secondaria a tale infezione. Evenienza rara che il caso descritto di fatto conferma. Le due entità cliniche presentano infatti sintomi sistemici sovrapponibili (febbre, splenomegalia, soppressione midollare con possibile citopenia, iperferritinemia) che ne rendono difficile la distinzione<sup>5</sup>.

La pronta risposta alla terapia immunomodulante con IVIG e alla terapia steroidea ha consentito di confermare la diagnosi di HLH secondaria all'infezione. Non è escludibile un substrato genetico predisponente allo sviluppo di HLH (come in tutte le

forme secondarie, anche se improbabile), per cui le indagini in tale ottica verranno eseguite al prossimo controllo.

### Take home message

- L'infezione da *Salmonella typhi* può caratterizzarsi per un quadro di infezione gastrointestinale a volte con sintomi sistemici severi, che ha nella leucopenia (associata a volte anche diminuzione dell'emoglobina e delle piastrine) una delle caratteristiche peculiari di laboratorio di sospetto.
- Se nonostante terapia antibiotica adeguata (quando necessaria, nella forma di disenteria con compromissione delle condizioni generali) non c'è miglioramento clinico, pensiamo anche alla possibile concomitanza di una linfoistiocitosi emofagocitica e se la ferritinemia (marker sensibile di HLH) è superiore a 500 ug/l eseguiamo il midollo (per escludere una malattia linfoproliferativa e per conferma per il possibile aspetto infiltrativo macrofagico) e senza indugio iniziamo la terapia della HLH (come in tutte le forme secondarie post-infettive) con IVIG e cortisone.

### Bibliografia

1. GBD 2017 Typhoid and Paratyphoid Collaborators. The global burden of typhoid and paratyphoid fevers: A systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. *Lancet Infect Dis* 2019;19: 369-381. doi: 10.1016/S1473-3099(18)30685-6. Epub 2019 Feb 18. PMID: 30792131; PMCID: PMC6437314.
2. Lega S, Dell'Acqua F, Minute M, F. Vendemini F, Cattelani C. Cosa deve sapere il pediatra della linfoistiocitosi emofagocitica attraverso i casi degli specializzandi Medico e Bambino 2015;34(7):431-441 [https://www.medicoebambino.com/?id=1507\\_431.pdf](https://www.medicoebambino.com/?id=1507_431.pdf)
3. Ventresca S, Fabbri E, Bracaglia C, et al. Quando la linfoistiocitosi emofagocitica è secondaria Medico e Bambino 2022;41(2):97-102 DOI: doi.org/10.53126/MEB41097
4. Meena DS, Kumar A, Kumar D, Bohra GK, Purohit A. Enteric Fever-Associated Hemophagocytic Lymphohistiocytosis: A Systematic Review of Clinical Characteristics and Outcomes. *Am J Trop Med Hyg.* 2024;110(6):1217-1222. doi: 10.4269/ajtmh.23-0787.
5. Bursa D, Bednarska A, Pihowicz A, Paciorek M, Horban A. Analysis of the occurrence of hemophagocytic lymphohistiocytosis (HLH) features in patients with sepsis: a prospective study. *Sci Rep.* 2021;11(1):10529. doi: 10.1038/s41598-021-90046-4.2.

### Ematuria mediterranea

Greta Frisoni<sup>1</sup>, Alessia Omenetti<sup>2</sup>, Laura Caponi<sup>1</sup>, Simona Gatti<sup>1</sup>, Lucia Santoro<sup>1</sup>, Irene D'Alba<sup>3</sup>, Bianca Lattanzi<sup>2</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Clinica pediatrica, Università Politecnica delle Marche

<sup>2</sup>Pediatria, AOU Marche, Ospedale materno-infantile G. Salesi

<sup>3</sup>Oncoematologia Pediatrica, AOU Marche, Ospedale materno-infantile G. Salesi

Kiara è una bambina di 6 anni, di origini albanesi, giunta alla nostra attenzione per comparsa di tumefazione all'arto inferiore destro in assenza di traumi. Nulla da segnalare in anamnesi familiare e perinatale. È seguita c/o la Neuropsichiatria infantile del nostro nosocomio per un disturbo del comportamento e ritardo del linguaggio da

sospetta aploinsufficienza del gene MBD5. Nell'indagine diagnostica è stato anche segnalata una duplicazione a carico del gene CHRFAM7A, coinvolto nella risposta infiammatoria mediata da IL-1.

Prima di questo episodio, la piccola è stata ricoverata c/o il Nostro reparto per addominalgia severa e mialgie diffuse, accompagnate da incremento degli indici di flogosi (VES e PCR), in assenza di chiari segni di infezione e/o localizzazione d'organo. Una terapia antibiotica, tentata ex-adiuvantibus, non aveva modificato l'andamento del quadro. La remissione della febbre era stata lenta e spontanea.

Nove mesi dopo la piccola torna c/o il nostro Reparto per sospetta cellulite dell'arto inferiore destro, per cui è stata avviata terapia antibiotica empirica. Sembra esserci una iniziale remissione clinica ma dopo qualche giorno, in piena terapia antibiotica endovenosa ad ampio spettro, compare febbre elevata, addominalgia, artralgie/mialgie migranti. Agli esami laboratoristici, riscontro di neutrofilia, piastrinosi, rialzo di VES e PCR. Il profilo autoimmune risulta negativo e si escludono anche interferonopatie e deficit di ADA2. Si tenta una infusione di immunoglobuline (2 gr/kg) con scarso beneficio. La situazione si fa più complessa. Nel mentre compaiono edemi distrettuali a remissione spontanea e poi proteinuria e macroematuria. La biopsia renale ci mostra la presenza di una nefrite da IgA.

La terapia cortisonica avviata per la nefrite produce temporaneamente remissione clinica della febbre ma la risposta non è completa nemmeno sulla proteinuria.

La storia delle febbri della bambina ed il mal di pancia e la nefropatia da IgA ci suggerisce la possibilità di essere di fronte ad una febbre periodica: TRAPS? Febbre mediterranea familiare? (alcuni casi aneddotici in associazione con la Nefropatia da IgA). Eseguiamo indagine genetica NGS che rileva una mutazione in omozigosi a carico del gene MEFV, coinvolto nella febbre mediterranea familiare (FMF). Stessa mutazione, ma in eterozigosi, è stata poi confermata nei genitori.

Il successivo avvio della terapia con colchicina riportata a completa remissione della febbre e della restante sintomatologia e concomitante miglioramento del quadro renale. Questo caso è indimenticabile perché ci ricorda come in presenza di febbri ricorrenti senza una chiara causa infettiva non dobbiamo dimenticarci della FMF e della sua associazione nefropatia da IgA se comparare anche proteinuria e macroematuria!

## Non cadete nella TRAPS

---

*Andrea Taddio*

IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo", Università degli Studi di Trieste

Marco è un bambino 4 anni che vedo in seconda opinione per una storia di PFAPA (episodi febbrili a cadenza mensili con ottima risposta allo steroide) iniziata all'età di un anno. Un anno e mezzo fa circa è stato ricoverato presso altra sede per una malattia di Kawasaki con transitoria dilatazione coronarica, poi rientrata, dopo adeguata terapia con IVIG. Da allora Marco presenta degli episodi più significativi di febbre, con presenza di rash e congiuntivite consensuale (talvolta con occhi gonfi). Emerge che anche il papà quando era piccolo era affetto da episodi

febrili ricorrenti e, curiosamente, questi episodi si caratterizzavano per la presenza di tumefazione palpebrale. Allora venne proposta la tonsillectomia che si rilevò, nel suo caso, risolutiva. Il quadro clinico di Marco caratterizzato da episodi febbrili ricorrenti con rash e tumefazione palpebrale; la presenza di un episodio di malattia di Kawasaki e la familiarità del papà fanno pensare ad una febbre periodica come la TRAPS. Viene pertanto richiesta una analisi genetica che conferma la presenza di una mutazione nota a carico del gene TNFRSF1A.

È noto che la PFAPA è più frequente nei pazienti con Kawasaki e che, a sua volta, i pazienti con TRAPS possono presentare una dilatazione coronarica. Il quadro clinico di Marco è tuttavia lieve ed al momento la buona risposta al cortisone potrebbe bastare o, eventualmente, la tonsillectomia in seconda istanza. Conoscere la mutazione genetica, tuttavia, permetterebbe di avviare terapia con un farmaco biologico qualora il quadro dovesse presentarsi in maniera più severa.

## L'alluce valgo fa FOP

---

*Giulia Gortani*

Clinica pediatrica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste

Il simpatico Antonio (nome di fantasia) arriva alla nostra attenzione a 12 anni, inviato dal collega ortopedico per approfondimenti diagnostici.

A 3 anni era stato sottoposto a intervento chirurgico per alluce valgo congenito bilaterale. Negli ultimi anni aveva sviluppato una marcata rigidità alla spalla destra, che gli impediva di sollevare il braccio; più recentemente erano comparse anche strane tumefazioni dolenti a carico dei tessuti molli, soprattutto sulla schiena.

In un altro centro aveva eseguito una TC del rachide, che mostrava placche calcifiche con aspetto “a colata” lungo i muscoli paravertebrali: un reperto che ben spiegava la rigidità della spalla. Alla visita, Antonio appare in buone condizioni generali, ma molto limitato nei movimenti: ha il dorso ricurvo, zoppica, non flette il piede, non riesce a sollevare il braccio destro e presenta voluminose tumefazioni dolenti al dorso. Niente che avessi mai visto prima. Per l'ortopedico la diagnosi è lampante: Fibrodiplosia Ossificante Progressiva (FOP), una rarissima condizione genetica caratterizzata dalla progressiva ossificazione eterotopica dei tessuti molli (muscoli, tendini, legamenti), associata a malformazioni congenite dell'alluce. La diagnosi viene confermata dal riscontro della mutazione patognomica nel gene *ACVRL*.

La prognosi purtroppo non è buona: con il tempo le ossificazioni portano ad anchilosi delle articolazioni, compromettendo non solo la motilità degli arti, ma anche - progressivamente - la masticazione e la respirazione. Le ossificazioni possono insorgere spontaneamente, ma più spesso sono favorite da traumi; di solito sono precedute da tumefazioni flogistiche a carico dei tessuti molli.

Indichiamo quindi di evitare quanto più possibile cadute e traumi, e - come da letteratura - consigliamo l'uso di corticosteroidi sistemici in caso di comparsa di nuove tumefazioni. Nei mesi successivi, tuttavia, le ricadute sono frequenti e Antonio deve ricorrere

più volte alla terapia steroidea. Considerato anche l'impatto negativo dei cortisonici sul suo già presente sovrappeso, decidiamo di introdurre una terapia immunosoppressiva (il JAK inibitore Tofacitinib), che per fortuna si dimostra efficace nel prevenire nuove ricadute. Restiamo inoltre in attesa di poter garantire al ragazzo l'accesso a trattamenti più mirati, oggi in fase di sperimentazione clinica.

Un caso indimenticabile: non solo per la simpatia di Antonio, ma anche per la consapevolezza che una diagnosi precoce avrebbe potuto cambiare molto. L'indizio diagnostico era presente già alla nascita: l'alluce valgo congenito bilaterale, un segno che avrebbe dovuto motivare di per sé l'esecuzione di approfondimenti genetici. Una diagnosi tempestiva avrebbe evitato danni iatrogeni (chirurgia ai piedi, iniezioni intramuscolari, fisioterapia aggressiva con conseguente aggravamento delle anchilosi), consentito un accesso più rapido a una terapia medica adeguata e, con ogni probabilità, ridotto l'attuale severità del quadro clinico.

## Qui ci vuole l'antimafia!

---

*Velkoski Angelika*

Pediatra di libera scelta, Fontanafredda (PN)

Solita mattinata in cui mi appresto ad andare in studio a bordo della mia auto con tanto di radio a palla. Parte ABISSALE di Tananai (datata 2022) e ascoltandola realizzo che oggi è il 3 ottobre...ma è l'anniversario dell'apertura del mio studio a Fontanafredda (sono già passati 3 anni?!).

Propositiva e di buon umore -vista la ricorrenza -arrivo in studio. Momento di lettura e risposta delle mail. Qui mail del signor Calogero:

Buongiorno dottoressa mi scusi, ma sento ogni volta che le mando un messaggio un risentimento su qualcosa che la famiglia LOPICCOLO non si è mai permesso di fare nei suoi confronti io sto combattendo con suoi colleghi dottori di Sacile perché mio figlio non venga lasciato solo e un'età molto difficile sperando che il ragazzo non mi vada in depressione perché non vedo ancora un'iniziativa di vita sociale, ma ancora la mente senza iniziativa spero che vada tutto bene la ringrazio e se vuole un aiuto di qualsiasi tipo la famiglia LOPICCOLO c'è sempre per lei la stimiamo tanto e non vogliamo che lei stia male e preoccupata. Ma come siamo arrivati a questo?

Dylan Mario è un ragazzino di 13 anni che conosco appunto 3 anni fa in occasione del bilancio dei 10 anni e di quello dei 4 anni del fratello minore.

Accompagnato da Papà Calogero, militare in una caserma del pordenonese e da Mamma Vittoria, casalinga dedita alle cure della casa e dei figli.

Papà Calogero appare fin dai primi istanti il classico "padre e marito padrone" (si, fa ribrezzo etichettare una persona così nel 2025): non lascia spazio alla moglie, insulta senza nessun motivo entrambi i figli, continua a non rispettare i tempi del dialogo e mi parla sopra (benissimo, penso!).

Questo sarà il primo incontro di una lunga serie: linfadenite persistente del figlio minore, *Bordetella pertussis* nel figlio maggiore e poi l'annosa questione del: "Dottoressa, Dylan Mario è seguito dai 6 anni dalla Neuropsichiatria infantile, sa, non ha mai amato



la scuola e quindi le insegnanti lo avevano segnalato alla precedente Pediatra”. Diagnosi di ADHD, discalculia, dislessia e disgrafismo: olè! Quindi? Un anno fa arriva questa mail: Buongiorno dottoressa parlando con l’associazione Irene Dislessia di Roma il quale mi ha detto che verrò contattato da un avvocato che è esperto sull’argomento, ma parlando con una dottoressa dell’associazione mi parlava che la pediatra doveva applicare sul foglio che si mandava all’ INPS un codice che riguardava l’indennità di frequenza al tal proposito lei sapeva qualcosa grazie mille attendo sue notizie... avvocato?

Mm... brutta storia, puzza senza dubbio di brutta storia! Certificato per 104, anno 2024: NO, rigettata la domanda. Certificato per indennità di frequenza 2025: NO, riconosciuta però figura di sostegno a scuola. Penso: beh dai, tutto giusto e coerente. Non per Papà Calogero che inizia a tormentarmi con chiamate, mail... VOGLIO ANDARE A VIVERE IN CAMPAGNA!

A luglio (mentre ero tra l’altro ricoverata per una colica renale con IRA) poteva mancare una cara mail da Papà Calogero?? Curiosità è femmina unita a noia da ricovero, leggo: Dylan Mario ha fatto visita in privato da collega neuropsichiatra che conclude per: DIAGNOSI dello SPETTRO dell’AUTISMO. NOOOOOOOOOOOOOOOO-OOOOOOOOOOOOOOOOOOOOOO!

Non voglio credere a ciò che leggo. Metto tutto in *stand by*: ferie saltate, almeno mi concedo un ricovero cercando di staccare dal lavoro...

Rientro. Papà Calogero ritorna subito all’attacco: “Ho fatto la visita e mio figlio è autistico!”. Cerco di tranquillizzare il papà che però mi lascia stupita e al contempo angosciata; rispetto a quello che avrebbe potuto dire la maggior parte dei genitori mi dice: “Dottoressa, io l’ho sempre saputo che era così... sempre!”

Sono sconsolata, a mio avviso, umile pediatra senza competenze specialistiche in ambito neuropsichiatrico, Dylan Mario non aveva mai presentato tratti che potessero farmi pensare a questo.

“Dottoressa, mi fa l’aggravamento per l’INPS, devo pagare le ripetizioni di mio figlio!!”. Dinnanzi a questo mi oppongo, resto ferma della mia idea (non credo per nulla a questa diagnosi): “Signor Calogero, la visita va convalidata in pubblico. Altrimenti io non rilascio nulla. Ho sempre redatto in passato secondo criterio e giudizio. Questa volta no!”. Stizzito ottiene con insistenza un incontro con la NPI territoriale che segue Dylan Mario; la psicologa tentenna, prende tempo, giorni e alla fine... CONVALIDA.

Vorrei piangere (contatto la collega e mi dice che pressata dal Signor Calogero e minacciata con tanto di avvocato non ha potuto fare altrimenti...sic!).

E in data 06/10 arriva il vortice delle mail (20 mail!).

L’ultima mail credo faccia trasparire la pericolosità di questo Padre.

Depressione? Lotta contro i colleghi?

Un caso eloquente di MÜNCHAUSEN BY PROXY... per affetto? Per attirare attenzione? NO, per SOLDI! In sottofondo alla radio parte SOLDI... di Münch ehm no, Mahmood... il cerchio (che vorrei non si fosse mai aperto) si chiude, per ora!

## Vomito verde e codice Moudawana

Isabella Giuseppin<sup>1</sup>, Annamaria Camolese<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Pediatra di libera scelta, Portogruaro (VE)

<sup>2</sup>Pediatra UOC Pediatria e Patologia Neonatale San Donà di Piave (VE)

Conosco Fatima, bambina marocchina, all'età di 6.5 anni, e la vedo molte volte, sempre accompagnata dal padre un uomo gentile di 40 anni con diabete di tipo 1. Terzogenita, con due fratelli all'università (che studiano farmacia e economia). Il padre è sempre stato un uomo modesto, educato, premuroso verso la bambina. Prima la vedo per il dubbio di una telarca prematuro, faccio fare degli esami, la radiografia della mano per sospetta pubertà precoce, poi esclusa. Poi la vedo perché padre mi segnala che ha un problema di vomito ricorrente, vomito ripetuto acquoso, tutte le mattine, a digiuno prima di andare a scuola mai di sabato e di domenica, mai di notte, mai durante le vacanze. Mai diarrea, mai perdita di peso, mai febbre. Quando torna da scuola spesso lamenta cefalea perché i compagni urlano, la isolano, la escludono dai giochi, fanno i dispetti, la "bullizzano perché straniera" dice lui. E mentre lo diceva respiravo la fatica del suo vivere quotidiano. La bambina in realtà a me ogni volta sembrava pacifica, giocosa, e alla visita non vedevo nulla di patologico. Parlo con le maestre, che la descrivono come una bambina serena in ambiente scolastico. La vedo spesso in ambulatorio anche una volta alla settimana, a volte per l'otite, a volte per la tosse, cistite, artralgie senza artrite, a volte tornava per il vomito, che aveva le caratteristiche di cui sopra. Dico al padre che il vomito non ha le caratteristiche della gravità non è mai ematico (rosso, gli dico), mai biliare (verde, gli dico)...

Dico invece che sono preoccupata per lui, che lo vedo molto magro, piegato, stanco, e lui riferisce che è seguito per il diabete. Per il vomito che interpreto come ciclico, con intercritico sempre libero da sintomi, per rasserenare il padre, che fisicamente vedo provato, faccio fare anche esami ematici un'eco addome, una visita gastroenterologica pediatrica prima dell'avvio di una terapia psicologica di supporto. Il gastroenterologo conferma la mia sensazione, si tratta di vomito ciclico, "si metterà l'animo in pace ora", penso. Era la bambina più visitata del mio ambulatorio, e ogni volta che veniva mi chiedeva candidamente un regalo (un palloncino, una penna, un adesivo, un libretto...), "che carina penso io, viene in gita da me! "E accantonò il pensiero. A luglio 2022 viene con il padre e la madre, che vedo per la prima volta. Vedo una donna in abito monocoloro scuro coprente largo e lungo di fattura modesta con copricapo hijab che nascondeva capelli e il collo, e due occhi grandi neri che mi fissano. Mi mostra lei un vomito che ha fotografato a digiuno, verde brillante, ma verde, verde.



Biliare penso io? Mi viene un brivido... "il vomito biliare non è mai nulla di buono, chiama il chirurgo" penso, mi è sfuggito qualcosa che abbia avuto delle crisi subocclusive? Non ha febbre, alvo aperto, fa un accesso in pronto soccorso con esami urgenti eco addome e rx ad-

dome/rx pasto baritato per escludere una malrotazione/volvolo intestinale/un'ostruzione incompleta da membrana duodenale ed è tutto negativo. Non vomiterà più durante la degenza. Ha il vomito più verde che io avessi mai visto, la mando da un altro gastroenterologo pregando il padre di mostrare la foto che tanto mi aveva turbato al collega, che sia stata una subocclusione intermittente? Fa esami allargati, fa un'ecografia addominale, fa due visite gastroenterologiche pediatriche tutto negativo. Viene consigliato un approccio NPI per la gestione del vomito ciclico, che già era stato consigliato, ma non attuato. A fine estate mi viene detto che i vomiti però non scompaiono, sono stati sempre presenti anche dopo la fine della scuola sempre al mattino a stomaco vuoto. Non emerge nulla alla visita, ma i vomiti biliari a casa continuano mi viene detto, e la madre mostra le fotografie, con bambina che al momento della visita appare sempre perfetta, sorridente, e mi chiede il regalo. Ricevo una telefonata dalla collega ospedaliera che mi riferisce che parallelamente alle mie visite settimanali ci sono stati per questa bambina dalla sua nascita 43 accessi in pronto soccorso e che si sarebbe presentata la madre in PS dicendo che il marito voleva avvelenare lei e la figlia per risposarsi con la vedova del fratello come da tradizioni marocchine, e che la famiglia di lui caldeggia la nuova unione. Dice anche di aver subito il malocchio. Nella tradizione marocchina, e secondo il codice Moudawana che disciplina rapporti familiari (matrimonio, divorzio, nascita, capacità e rappresentanza legale, testamento, successioni) la poligamia è consentita, ma con delle restrizioni. Il giudice accerta le motivazioni del marito e chiede il consenso della prima moglie per la seconda unione, se la stessa rifiuta ci sarà divorzio e il marito dovrà pagare a moglie e figli ciò che il giudice ha deciso. Viene allertata la Tutela dei minori.

Mi trasferisco in un'altra sede non so più nulla di lei, ricevo dopo 2 mesi dal mio trasferimento un sms su whatsapp nel cuore della notte dalla madre in cui mi chiede il numero della dottoressa che ha coperto l'incarico di pediatra di base al posto mio perché il marito non glielo vuole dare perché Fatima sta male. Mi torna l'angoscia del vomito verde, l'idea dell'avvelenamento...e allerto tutti gli attori (nuovo pediatra di base, primario della pediatra di riferimento, servizi sociali, tutela minori.) Dopo pochi giorni la madre accede al Ps con Fatima facendo intendere che la figlia fosse vittima di abuso da parte del padre. La situazione si fa più complessa e viene trasferita allora al Centro Bambino Maltrattato di Padova, dove emergerà la verità. Non ci sono mai stati abusi sulla minore, ma la madre seguita da un legale per la separazione, era alla ricerca di prove per addebitare la separazione al marito.

Qual è la diagnosi finale? Sindrome di Munchausen. In tutti questi accessi la madre ha preso la bimba in maniera identificatoria, l'ha strumentalizzata per avere ascolto, confondeva i suoi sintomi e quelli della ragazzina. Fatima al momento dalle ultime valutazioni sembra differenziarsi dalla madre per cui confermava i sintomi solo in presenza della madre stessa. Non ha mai presentato vomiti durante le degenze, né dolore addominale, cefalea. Mentre il padre interrogato riferisce sintomi solo nei primi anni di scuola legati ad episodi di esclusione della ragazzina stessa dai compagni, la madre interrogata in merito tende a parlare di sé, della sua storia, fatica a stare focalizzata sulla bambina, salvo per riportare i sintomi che lei riconduce alla sua tesi, cioè che verrebbero avvelenate. Com'è finita?

È in corso l'analisi del capello e la signora è stata presa in carico dal Centro Salute

Mentale, e alla bambina è stata garantito un supporto educativo domiciliare dopo scuola. Mi torna spesso alla memoria quella bambina sempre sorridente, serena, empatica, per nulla preoccupata ogni volta che me la portavano in visita per i vomiti e la foto del vomito verde brillante e, quell'uomo stanco, ma gentile, piegato, e quella donna dal capo velato con occhi grandi penetranti che mi fissavano penso chissà se quel vomito così verde brillante come lo ha prodotto.

## Con lo sport ho chiuso 1

---

*Laura Badina*

S.S. di Allergologia, Dermatologia e Trattamento dell'Asma - SCU Clinica Pediatrica IRCCS materno-infantile "Burlo Garofolo", Trieste

Marco, 16 anni, è un adolescente triste e rassegnato: è diverso dagli altri, non può fare sport, andare in spiaggia o a ballare con gli amici.

La sua storia è iniziata circa 4 anni prima con degli episodi acuti di orticaria diffusa, rinite occlusiva e sensazione di peso toracico in corso di esercizio fisico, inquadrati come FDEIA (*Food-Dependent Exercise Induced Anaphylaxis*). Peccato che i test allergici comprensivi di pannello microarray non abbiano evidenziato alcuna sensibilizzazione allergica, a parte una modesta positività per acaro della polvere peraltro asintomatica. Ci si era orientati quindi verso una FDEIA non alimento specifica, in cui l'episodio anafilattico in corso di esercizio fisico è favorito dall'aver mangiato nelle ore precedenti l'attività motoria indipendentemente da quello che si mangia.

Però Marco continua ad avere episodi anche rimanendo a digiuno nelle ore precedenti (persino se fa dell'attività al mattino appena alzato prima di fare colazione) e l'antistaminico che assume una volta al giorno non sembra aiutarlo. D'estate le cose vanno peggio: bastano pochi palleggi di pallavolo sulla spiaggia a scatenare i sintomi, però anche d'inverno qualche episodio c'è stato: l'ultimo facendo una passeggiata ben infagottato sulla neve.

Il sintomo predominante è l'orticaria a piccoli elementi diffusi, talora associata a edema delle palpebre, mentre i sintomi extracutanei si sono presentati solo in alcuni episodi più gravi. Una volta che Marco si ferma e si rinfresca le cose vanno rapidamente meglio, anche se assume sempre il cortisone (ultimamente il Betametasone 1 mg sotto la lingua, chissà perché). L'orticaria di esaurisce in una quarantina di minuti, gli altri sintomi prima. Un paio di volte è stato portato al pronto soccorso, dove è sempre arrivato eupnoico con saturazione arteriosa buona e senza broncospasmo all'ascoltazione del torace. Mai è stata utilizzata l'adrenalina i.m.

Marco confessa di essere molto spaventato quando i sintomi iniziano a comparire; qualche medico gli ha detto "potrebbe anche succedere che ti si chiuda la gola e non puoi più respirare" per cui è difficile capire quanto i sintomi respiratori (rinite esclusa) siano su base simil-allergica o ansiosa. Comunque, riesce ad andare in palestra, ma vorrebbe fare di più; appena suda però inizia a comparire

l'orticaria. "Mi succede ogni volta che aumenta la temperatura corporea. Se faccio palestra senza sudare allora non accade nulla". Gli chiedo se, al di là della sudorazione legata all'attività fisica, gli è mai successo in altri contesti e lui ricorda che in passato, prima di iniziare la terapia con l'antistaminico, succedeva anche che l'orticaria comparisse quando faceva la doccia calda.

Sembra un'orticaria inducibile, lo stimolo è quello che solitamente induce l'orticaria colinergica. E infatti in letteratura viene ben descritta l'entità dell'orticaria colinergica con anafilassi, ossia episodi in cui all'orticaria colinergica si associano sintomi extra-intestinali, in particolare in presenza di stimoli inducibili (attività motoria, stress) in ambienti caldi.

Spiego al ragazzo che la sua situazione non ha nulla a che fare con l'anafilassi vera (quella a rischio di vita per intenderci) e quando compaiono i sintomi può fermarsi, rinfrescarsi, prendere l'antistaminico e sedersi. Che la dose di antistaminico può essere aumentata intanto a 2 volte al giorno e una terza dose può essere assunta una ventina di minuti prima di un'attività fisica programmata. Che è bene che riprenda a fare attività fisica, magari aumentando progressivamente l'intensità e concedendosi più tempo per il riscaldamento (eh sì, anche nell'orticaria colinergica sembra funzionare la "desensibilizzazione"), evitando di farlo in ambienti molto caldi (es. in spiaggia sotto il sole cocente). Certo non deve frequentare saune o bagni turchi. Intanto in ogni caso faccio richiesta dell'Omalizumab che si è dimostrato efficace nelle orticarie inducibili quanto nell'orticaria cronica spontanea e anche nell'anafilassi da esercizio fisico da altra causa.

I genitori mi sembrano molto rasserenati, Marco è ancora scettico, ormai era rassegnato e non riesce a credere che le cose possano cambiare...speriamo possa presto ricredersi.

## Con lo sport ho chiuso 2

---

*Laura Badina*

S.S. di Allergologia, Dermatologia e Trattamento dell'Asma - SCU Clinica Pediatrica IRCCS materno-infantile "Burlo Garofolo", Trieste

Nicola ha 14 anni e gioca a calcio. O meglio, giocava, perché da quando ha avuto un'anafilassi durante un allenamento il calcio lo segue solo in TV.

Il ragazzo ha un'intensa rinocongiuntivite in primavera, ma il quesito diagnostico con cui mi viene inoltrato "anafilassi da allergia all'erba?" mi fa sorridere. Sarà stata una FDEIA (*Food-Dependent Exercise Induced Anaphylaxis*), aveva mangiato anche un panino prima dell'allenamento e gioca da poco in una squadra più forte, cosa che avrà portato a degli allenamenti più intensivi. Quando però la famiglia mi racconta come è andata, devo ricredermi. Nicola da diversi anni ha prurito e un po' di orticaria alle braccia quando gioca nei campi di erba naturale (gioca in porta) tanto che anche in allenamento mette sempre la maglia a maniche lunghe. Quel giorno avevano appena tagliato l'erba dal campo e, nel nuovo campo dove si allena, a differenza di quello

precedente, lasciano a terra l'erba tagliata invece di raccoglierla. Era previsto un allenamento di "preparazione atletica" senza palla per cui quel giorno non aveva nemmeno messo le maniche lunghe, ma alla fine dell'allenamento avevano deciso di fare comunque qualche tiro in porta e Nicola aveva fatto diverse parate in tuffo. Dopo un po' ha lamentato un forte prurito con orticaria al collo, al viso e agli arti (non sul tronco coperto), rinite e difficoltà respiratoria ingravescente per cui veniva portato in PS dove arrivava con distress respiratorio, SpO<sub>2</sub> 86% in aa e veniva trattato subito con adrenalina i.m., salbutamolo, antistaminico e cortisonico per via sistemica con rapida regressione dei sintomi. Gli esami poi confermeranno una spiccata sensibilizzazione alle graminacee (e minore per altri inalanti), con triptasemia basale nella norma e assenza di sensibilizzazione per allergeni primari di fonti alimentari comprese quelle potenzialmente in causa nella FDEIA da grano (Tri a 19 - ~~7~~5-gliadina, Tri a 14 - nsLTP del grano, gliadina). Sebbene esista una piccolissima casistica di FDEIA al grano in soggetti con sensibilizzazione alle graminacee e sensibilizzati all'estratto di grano, ma non ai suoi allergeni principali, la circostanza in cui si è manifestato l'episodio anafilattico di Nicola suggeriva fortemente una esposizione massiva all'allergene (graminacee) da contatto e per via inalatoria in presenza di co-fattore (attività motoria). Ho così consigliato al ragazzo di riprendere subito a giocare a calcio (tranne che con erba tagliata di fresco e lasciata sul campo) assumendo un antistaminico 15-20 minuti prima dell'allenamento senza alcuna limitazione dietetica.

Nicola è tornato a giocare con la sua squadra e, a parte qualche episodio di transitorio prurito agli arti, non ha più avuto altri episodi anafilattici.

## Con lo sport ho chiuso 3

---

*Laura Badina*

S.S. di Allergologia, Dermatologia e Trattamento dell'Asma - SCU Clinica Pediatrica IRCCS materno-infantile "Burlo Garofolo", Trieste

*"Welcome to Asthma Neverland"* titola un bellissimo articolo per 2/3 italiano pubblicato sulla rivista *Pediatric Pulmonology* nel 2025 e questo potrebbe essere anche il sottotitolo del caso di Anna.

Anna, 16 anni, ci viene inviata con il seguente quesito diagnostico "asma da sforzo mal rispondente alla terapia con frequenti riacutizzazioni" e al momento della visita è in terapia con cortisonico inalatorio (CSI) a dosaggio "medio-alto". Il problema è quello di una dispnea da sforzo che si presenta in maniera ricorrente da circa un anno ossia da quando la ragazza ha cambiato attività sportiva, passando dalla ginnastica artistica all'atletica leggera. La dispnea compare durante lo sforzo massimale e la costringe a rallentare la corsa e talora a fermarsi. Come lo sforzo fisico diminuisce la dispnea cessa immediatamente.

La ragazza non ha alcuna familiarità per asma, non ha alcuna sensibilizza-



zione allergica, non ha mai presentato *wheezing* nemmeno in età prescolare e al di fuori dell'attività fisica massimale non ha mai lamentato dispnea. In altra sede è stata posta diagnosi di asma sulla base di un test da sforzo che avrebbe documentato una caduta del FEV1 del 12% a 10' dalla fine dell'attività, dato che formalmente permetterebbe di fare diagnosi di broncospasmo indotto dall'esercizio fisico (EIB - *Exercise-Induced Bronchoconstriction*) ma durante la corsa sul *treadmill* Anna non aveva nemmeno avvertito la solita dispnea. Il suo sintomo da sforzo non ha poi risposto né al CSI né alla premedicazione con il Salbutamolo e le è stato detto che il suo è un'asma di difficile trattamento. Chiediamo ad Anna di mostrarci dove avverte la difficoltà respiratoria e lei porta le mani al giugulo. Insomma, nessun elemento che sostenga l'ipotesi di un'asma, molte invece le caratteristiche di quel particolare tipo di respiro disfunzionale chiamato *Exercise-Induced Laryngeal Obstruction* (EILO) e che si caratterizza per un involontario restringimento glottico o sovraglottico in corso di sforzo fisico massimale. Più frequente nelle ragazze e nelle giovani atlete, molte sono state le ipotesi su cosa ingaggi questo tipo di respiro disfunzionale a carico della laringe, stretto parente di quella che avevamo imparato a conoscere come *vocal cord dysfunction* e che oggi si preferisce chiamare ILO (*Inducible Laryngeal Obstruction*). Di certo è una delle condizioni più spesso confusa con l'asma (anche perché a volte le due problematiche possono coesistere) e più del 90% dei minori con ILO viene trattato con farmaci per l'asma di cui non ha bisogno. Nel bambino e nell'adolescente che lamenta dispnea da sforzo, l'asma da sforzo è in genere il primo sospetto che viene in mente a molti medici, ma se il sintomo è isolato la letteratura ci dice che nella maggior parte dei casi è un "affaticamento fisiologico" oppure un decondizionamento. La dispnea da sforzo isolata in un adolescente che non ha mai avuto sintomi da iperreattività bronchiale in altri contesti e non ha risposto alla premedicazione con un broncodilatatore a rapida azione non è un EIB fino a prova contraria e bisogna pensare ad altre diagnosi invece di incrementare ottusamente la terapia dell'asma.

## La bambina e... l'acqua sporca

---

*Daniela Erba*

Pediatra di famiglia, Sondrio

Giorgia è una bambina di 7 anni che ho in cura da 3 anni.

L'ho vista fin ora solo per i controlli annuali, mi capita di vedere con maggior frequenza il fratellino più piccolo per IRR, con una mamma di difficile gestione sul lato comunicativo perché chiama sempre in base ai suoi orari lavorativi più che ai miei, allarmandosi generalmente per problemi di salute di lieve entità, che mi hanno portata ad essere in genere già un po' prevenuta sulle richieste.

Questa primavera la mamma mi chiama su suggerimento della logopedista che, a periodi alterni, segue Giorgia da anni per una voce spesso rauca e ritardo del lin-

guaggio, per una insorta difficoltà respiratoria, forse asma, notata anche dagli insegnanti di karatè perché peggiora sotto sforzo fisico.

Mi informo sul tipo di difficoltà respiratoria sia con la mamma che con la logopedista, che sembra più in che espiratoria, escludendo quindi il broncospasmo tramite ipotesi diagnostiche al telefono e le chiedo di portarmi la bimba.

Rifaccio l'anamnesi familiare che risulta negativa per problematiche respiratorie e personale di Giorgia, e mi viene riportato che da circa un anno e mezzo e in particolare da ottobre - novembre la bimba presenta respiro rumoroso nella fase inspiratorio, voce rauca soprattutto alla sera, e peggioramento quando è più impegnata nell'attività fisica. Non sintomi di oculo rinite.

Già quando entra in studio Giorgia presenta una sorta di rumore inspiratorio, non un vero e proprio *cornage*, "si sente che inspira", e un lieve *tirage*, che peggiorano sotto sforzo fisico, facendole fare su e giù un piano di scale. Per il resto l'esame obiettivo è negativo e saturazione d'ossigeno nella norma.

Propongo una valutazione ORL, che la mamma aveva già fatto 3 mesi prima, il referto dice "in terapia logopedica per linguaggio, voce attualmente non particolarmente disfonica, tensione muscoli prelaringei, laringoscopia indiretta: ipofaringe libera, lieve iperemia, corde vocali mobili, lievissimo ispessimento terzo anteriore, spazio respiratorio, utili norme igiene vocale".

Comincio a riflettere, ha una dispnea inspiratoria, quindi alta, che peggiora sotto sforzo, quindi o ha un restringimento del calibro delle prime vie aeree (laringe, trachea) dall'interno, ma è stata vista da un ORL (basterà la laringoscopia indiretta?) o dall'esterno. Oltretutto in zona c'è una struttura semplice di pediatria secondo livello, non uno specialista pediatrico, che troviamo in ospedali a distanza di almeno 1 ora e mezzo/due di macchina e con liste di attesa sature.

Cosa fare: una visita specialistica o un esame radiologico? Da un ORL, ma è già stata vista o da uno pneumologo?

Sento un collega ORL che mi dice che la laringoscopia indiretta è già un esame abbastanza dirimente e mi parla di GER, ipotesi che non prendo neanche in considerazione. Alla fine prescrivo visita pneumologica urgente, dicendo alla mamma di contattarmi in caso di difficoltà di prenotazione.

Non li sento più per alcune settimane, li richiamo perché comunque sono un po' preoccupata, e la mamma mi dice che sono andati in PS di struttura di III livello, effettuata visita ORL che parla di "vegetazioni adenoidee di 3 grado, alla ispezione del piano glottico si evidenzia presenza di vegetazioni similpapillomatosa sovraglottica", si programma quindi laringo e tracheoscopia.

Alla videolaringoscopia "neformazioni papillomatose sovraglottiche e glottiche, con riduzione dello spazio respiratorio comunque sufficiente. Indicazione chirurgica ad asportazione di formazioni papillomatose".

Ho scoperto così che esiste la papillomatosi respiratoria, di cui non avevo mai sentito parlare, o di cui non ricordavo la esistenza e di cui sono andata a documentarmi. La malattia presenta possibilità di recidiva e raramente di degenerazione maligna. Secondo gli specialisti consultati Giorgia presenta una forma congenita, probabilmente contratta durante il parto in acqua, per una igiene non corretta della vasca da bagno.

Mi sono chiesta se non avessi potuto accorgermene prima, ho riguardato le visite di controllo effettuate alla bimba in precedenza, l'ultima risaliva ad ottobre, 6 mesi prima, non era presente la respirazione rumorosa, non mi era stata segnalata nessuna difficoltà respiratoria, ma solo una voce tendenzialmente afona.

Voce afona che mi capita di osservare o che mi venga segnalato spesso nei miei piccoli pazienti, interpretata sempre con un mal utilizzo della voce, quando non associata a nessun altro segno o sintomo, e magari meritevole di un training logopedico. Dopo questa esperienza sto pensando di attenzionare maggiormente questi bambini con voce tendenzialmente rauca, ricercando bene se sia episodica o costante e nel caso sia più o meno cronica, di far fare almeno una prima valutazione ORL; e di attenzionare sempre bene tutti i sintomi, anche quelli riportati dalle mamme "un po' più difficili".

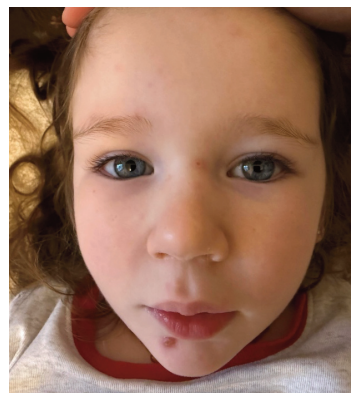
## Troppa grazia Sant'Antonio

*Velkoski Angelika*

Pediatra di libera scelta Fontanafredda (PN)

Pomeriggio di visite. Do un'occhiata rapida alle mail tra una visita e l'altra. Tra le varie mail arrivate, la mia attenzione cade su questa:

Ancilla oggi si è riempita di puntini rossi su tutto il corpo, testa compresa, alcuni fanno acqua...



Mi vien subito da pensare: ma è il cielo stellato, fanno acqua...sono vescicole...ma è VARICELLA!

Ancilla è una bambina grintosa di 3 anni, figlia di genitori convinti NO VAX (ahimè nonostante azione perseverante di educazione ad ogni bilancio sui vaccini, ancora nessun vaccino all'orizzonte). Da un anno è arrivato

anche il fratello Gualtiero... e anche per lui, ancora nessun vaccino.

Comunico la diagnosi a colpo d'occhio alla mamma che risulta preoccupata. La tranquillizzo, ma allo stesso tempo sfrutto l'occasione per il discorso sui vaccini. La mamma però non si lascia scalfire dalle mie parole e aggiunge tesa: il Papà 10 giorni fa ha avuto il Fuoco di Sant'Antonio ed è ancora debole, infatti, si è preso nel frattempo anche il Covid. Il Papà è a rischio? Non si ricorda se ha avuto la varicella da piccolo.

Mi vien da dire: Grazie Sant'Antonio! Le rispondo: Signora, Ancilla si sta facendo la varicella proprio perché 10 giorni fa il Papà ha avuto il Fuoco di Sant'Antonio, lo Zoster è infatti la riattivazione del Virus della Varicella, è la prova che in passato il Papà ha avuto la varicella.

Il virus varicella zoster è un virus comune che può causare due grossi problemi di salute. Il primo è la varicella, che si verifica quando una persona prende il virus per la prima volta. Il secondo è l'herpes zoster, che può apparire più tardi quando il virus si riattiva. Gli adulti, solitamente i più anziani o gli immunocompromessi sono particolarmente colpiti dall'herpes zoster e possono anche soffrire di un forte dolore chiamato nevralgia post-erpetica. In alcuni casi, il VZV può portare a seri problemi di salute come polmonite, encefalite, meningite e vasculite. Questo caso è indimenticabile perché ci ricorda che, seppur costituisca un'evenienza rara, la varicella possa essere presa anche stando a stretto contatto con chi ha la riattivazione del virus nella forma localizzata cutanea! Ancor più indimenticabile visto il setting in cui questo si è verificato e in casi simili a invocare i Santi anche da parte nostra, donne e uomini di scienza, non si fa peccato!

## Alla faccia della transizione

---

*Chiara Rodaro<sup>1</sup>, Tadej Battelino<sup>2,3</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria IRCCS “Burlo Garofolo” Università degli Studi di Trieste

<sup>2</sup>Department of Endocrinology, Diabetes and Metabolism, University Medical Center, University Children's Hospital, Ljubljana, Slovenia

<sup>3</sup>Faculty of Medicine, University of Ljubljana, Ljubljana, Slovenia

Torna a controllo ambulatoriale una paziente di 21 anni affetta da malattia metabolica. È nata a 36 settimane gestazionali con peso neonatale di 2.000 grammi. Attualmente pesa 63.7 chilogrammi ed è alta 149.9 centimetri. È seguita per un quadro di bassa statura, obesità, sindrome dell'ovaio policistico, prediabete, miopia elevata e lieve deficit intellettivo. Riguardo all'anamnesi familiare sappiamo che nel ramo paterno tre zii sono affetti da deficit visivi, uditivi, disabilità intellettiva e ritardo del linguaggio. L'abbiamo conosciuta sette anni fa, quando, in seguito a una storia di frequenti cefalee, la RMN del capo aveva posto il sospetto di una malattia metabolica o di un'iniziale leucodistrofia. Gli esami ematici avevano mostrato elevati ALT e piruvato, con ammonio borderline, ed

elevate valina, leucina e isoleucina. All'analisi genetica era stata evidenziata una mutazione nel gene BCAT2, con diagnosi di disordine del metabolismo degli aminoacidi a catena ramificata. Attualmente la paziente è in terapia con vitamina B6, metformina e contraccettivo orale. Nel caso della nostra paziente è presente un deficit di BCAT2, un enzima che trasforma gli aminoacidi a catena ramificata, valina, isoleucina e leucina, nei corrispettivi alfa-chetoacidi, con l'aiuto della vitamina B6 che ne è il cofattore (vedi Figura 1).

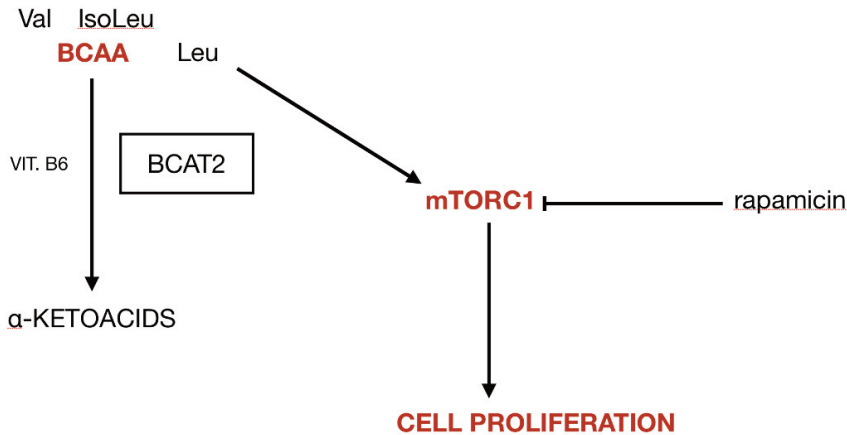


Figura 1 Schema che mostra il primo passaggio del catabolismo degli aminoacidi a catena ramificata e il legame di essi con il *pathway* pro-oncogeno di mTORC1.

Esistono due isoforme di BCAT: il BCAT1, variante citoplasmatica, e il BCAT2, variante mitocondriale, che è la maggiormente diffusa, specialmente nel cervello. Il gene BCAT2 codifica per una proteina formata da 392 aminoacidi, la cui forma attiva è un omodimero. In letteratura sono descritti 8 casi di deficit di BCAT2: 1 paziente con cefalea cronica e deficit mnesico, 3 pazienti con deficit intellettivo, 2 pazienti con non meglio specificati "sintomi moderati" e 2 pazienti con autismo, microcefalia, atassia e paraplegia spastica<sup>1</sup>.

Durante la visita non emergono novità di rilievo. Decidiamo di cercare su PubMed il gene BCAT2 e, con nostra sorpresa, tra i primi risultati leggiamo *Deficiency of BCAT2-mediated branched-chain amino acid catabolism promotes colorectal cancer development*<sup>2</sup>. Si tratta di un articolo di recente pubblicazione, i cui messaggi chiave sono i seguenti:

1. l'assunzione con la dieta di aminoacidi a catena ramificata è associata in vivo con lo sviluppo e la crescita del cancro del colon-retto;
2. BCAT2 è down-regolato nel cancro del colon-retto;
3. BCAT2 reprime la proliferazione cellulare del cancro del colon-retto;
4. il catabolismo degli aminoacidi a catena ramificata mediato da BCAT2 regola l'attività di mTORC1.

La lettura di questo articolo mette in luce la necessità di effettuare una colon-

scopia nella nostra paziente e apre la discussione su come impostare un piano di follow-up inedito, basato sulle nuove evidenze. Inoltre, apre alla possibilità futura di impiegare nel trattamento di questa malattia metabolica la rapamicina, inibitore di mTORC1.

### Take home messages

1. In presenza di un paziente con una mutazione a carico di un gene, soprattutto se non conosciamo il gene, ma non solo, è bene impegnare qualche minuto per cercarlo su *Pubmed*.
2. Non avere paura di creare un nuovo piano di follow-up, basato sulle evidenze scientifiche, anche se nessuno l'ha fatto prima.

### Bibliografia

1. Mondésert E, Bouchereau J, Schiff M, Benoist JF, Barcia G, Keren B, Mannes I, Pontoizeau C, Mansat C, Imbard A. Branched-chain amino acid transferase type 2 (BCAT2) deficiency: Report of an eighth case and literature review. *Mol Genet Metab Rep*. 2025 Apr 9;43:101213. doi: 10.1016/j.ymgmr.2025.101213.
2. Kang ZR, Jiang S, Han JX, Gao Y, Xie Y, Chen J, Liu Q, Yu J, Zhao X, Hong J, Chen H, Chen YX, Chen H, Fang JY. Deficiency of BCAT2-mediated branched-chain amino acid catabolism promotes colorectal cancer development. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis*. 2024 Feb;1870(2):166941. doi: 10.1016/j.bbadis.2023.166941.

## Ne ho visto uno solo ed era vaccinato

---

*Marco Gabrielli*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Alessandro, un ragazzo di 15 anni, si è presentato al Pronto Soccorso Pediatrico per febbre che era comparsa la sera precedente con picchi fino a 40 °C, associata a tre episodi di vomito. Dopo trattamento sintomatico, il quadro clinico appariva migliorato e il paziente veniva dimesso dal pronto soccorso. Tuttavia, nell'arco della stessa giornata, faceva nuovamente ritorno in Pronto Soccorso Pediatrico per la comparsa di un esantema maculare diffuso su tronco e arti e il riscontro di tre petecchie sulla coscia destra. Gli esami di laboratorio mostravano una lieve leucocitosi (WBC 12.000/mm<sup>3</sup>), una trombocitopenia moderata (113.000/mm<sup>3</sup>), un aumento della proteina C-reattiva (17,2 mg/dL) e un allungamento dei tempi di coagulazione (INR 1,63; aPTT 1,54). Veniva raccomandata l'osservazione, ma la famiglia rifiutava categoricamente il ricovero. La mattina successiva, il quadro clinico risultava ulteriormente evoluto e il paziente tornava al Pronto Soccorso Pediatrico. Presentava cefalea in peggioramento rispetto al giorno precedente con nuovi episodi di vomito e la comparsa di petecchie aggiuntive. Secondo il calendario vaccinale risultava completamente vaccinato, includendo una dose di MenC, un ciclo a due dosi di MenB e una dose singola di vaccino meningococcico ACWY.



All'arrivo appariva sofferente, sonnolento e temporalmente confuso, con un GCS di 14, una temperatura corporea di 38,9 °C e si presentava francamente tachicardico (135 bpm). Il tempo di refill era nella norma, inferiore ai 2 secondi. L'esame obiettivo evidenziava rigidità nucale e un esantema maculare diffuso, che non scompariva alla digitopressione. Erano presenti, inoltre, degli elementi purpurici sulla coscia destra e delle lesioni petecchiali a livello del malleolo sinistro (Figura 1).



Figura 1. Nella figura si osservano lesioni purpuriche localizzate nella porzione superiore della coscia destra, insieme ad elementi petecchiali (vedasi asterisco).

L'esame neurologico era per il resto nella norma. Venivano eseguiti esami ematici che mostravano un'ulteriore riduzione delle piastrine ( $103.000/\text{mm}^3$ ), un aumento della PCR (17,2 mg/dL), una lieve progressione delle alterazioni della coagulazione e un incremento del lattato (2,85 mmol/L). L'associazione di febbre, petecchie in evoluzione e segni meningei faceva sorgere un immediato sospetto di malattia meningococcica invasiva. In considerazione dello stato mentale alterato e delle anomalie della coagulazione, veniva eseguita una TC cranio senza mezzo di contrasto, che non mostrava segni diretti o indiretti di ipertensione endocranica, consentendo quindi di procedere in sicurezza con la puntura lombare. Il liquido cerebrospinale ottenuto appariva opalescente, con una marcata pleiocitosi neutrofila ( $7.600 \text{ cellule}/\text{mm}^3$ ), ipoglicorrachia (61 mg/dL a fronte di una glicemia di 198 mg/dL) e un'elevata concentrazione proteica (261 mg/dL). Veniva avviata terapia empirica con ceftriaxone endovena. Una volta ottenuto il risultato parziale del liquor, venivano aggiunti desametasone e levofloxacina per il sospetto di meningite batterica e per ridurre le complicanze infiammatorie. Nelle 48 ore successive il decorso clinico migliorava rapidamente. La febbre si è risolta dopo l'inizio degli antibiotici empirici, lo stato mentale tornava alla normalità e le alterazioni di laboratorio rientravano nei limiti con valori di PCR praticamente negativi (0,7 mg/dL).

Il test PCR multiplex sul liquor identificava *Neisseria meningitidis*, mentre le emocolture rimanevano negative. Il paziente veniva dimesso con un esame neurologico completamente normale, un esito notevole considerando i potenziali danni descritti in casi simili. In relazione allo stato vaccinale, veniva eseguita la sierotipizzazione

per valutare se il ceppo batterico fosse coperto dal vaccino, ma il risultato non era ancora disponibile al momento della dimissione.

Sebbene la vaccinazione meningococcica riduca significativamente l'incidenza della malattia invasiva, non ne elimina completamente il rischio, come dimostrato dal presente caso. Questa esperienza fornisce diverse lezioni pratiche di grande rilevanza clinica quotidiana da diffondere e condividere quanto più possibile soprattutto tra giovani Colleghi che sono di certo preparati sul piano teorico ma meno nel riconoscimento pratico di patologie che oggi risultano più difficili da "toccare con mano". Pertanto, in prima battuta risulta fondamentale mantenere un elevato livello di sospetto diagnostico quando febbre e petecchie coesistono, anche nei pazienti vaccinati. In secondo luogo, quando si sospetta una malattia meningococcica, il paziente deve essere completamente svestito e valutato sotto un'illuminazione adeguata, per consentire un'ispezione accurata e sistematica di tutta la superficie cutanea alla ricerca di lesioni petecchiali o purpuriche. Infatti, i clinici possono riconoscere solo ciò che conoscono: le petecchie rappresentano microemorragie capillari di piccole dimensioni, mentre la porpora meningococcica è più estesa, non palpabile e non scompare alla digito-p pressione. Infine, nonostante l'avvio della terapia antibiotica, la pronta somministrazione di corticosteroidi limita l'infiammazione meningea, riducendo il rischio di perdita dell'udito e di complicanze neurologiche.

### Bibliografia di riferimento

- Hasbun R. Progress and Challenges in Bacterial Meningitis: A Review. JAMA. 2022 Dec 6;328(21):2147-2154. doi: 10.1001/jama.2022.20521. Erratum in: JAMA. 2023 Feb 14;329(6):515. doi: 10.1001/jama.2023.0570. PMID: 36472590.
- American Academy of Pediatrics. Meningococcal infections. In: Red Book: 2021-2024;-2154. doi:10.1001/jama.2022.20521.
- Evidence review for symptoms and signs associated with meningococcal disease: Meningitis (bacterial) and meningococcal disease: recognition, diagnosis and management: Evidence review A3. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2024 Mar. PMID: 38843368.

## È finita male (ma avevo capito subito)

---

*Eva Alfieri*

Pediatra di libera scelta di Selvazzano Dentro (Padova)

Questo caso è occorso un mese fa. Si tratta di una lattantina di 15 mesi, la sento piangere in braccio ai genitori quando entro in sala d'attesa al mattino. È un pianto irritabile, che non mi piace. Ha febbre da due giorni, in regola con le vaccinazioni, a casa con la mamma, fratellino di 2 anni e mezzo che ha appena iniziato il nido. La visito, sperando in un'otite ma non trovo niente. Non mi piace, è poco consolabile, ha un pianto che non mi lascia tranquilla. Le faccio la PCR, 195.45 mg/L. Mi piace sempre meno. La mando con urgenza in pronto soccorso, avvisando prima, pensando a un inizio di sepsi.

Dopo un'oretta mi chiama la specializzanda, dicendo che l'ha valutata, ha riscontrato un 'otite, mi chiede se acconsento al fatto che la mandi a casa con terapia antibiotica. Le dico che non sono d'accordo, la bambina non mi piace, che mi facciano gli esami del sangue, e poi ci riaggiorniamo.

Appena terminata la telefonata, la bambina ha cominciato a convulsivare... per lo scadimento repentino e progressivo delle condizioni generali, nonostante midazolam più volte, ceftriaxone, viene fatta Tac cerebrale urgente, che evidenzia falda occipitale compatibile con meningite. Alla successiva rachicentesi, fuoriesce *liquor* torbido. Viene trasferita in terapia intensiva, viene isolato uno pneumococco nel *liquor*. Viene tentato di tutto.

La bambina non si riprenderà più. La RMN cerebrale mostrerà un'estesissima compromissione cerebrale, incompatibile con la vita. Dopo una decina di giorni, verrà staccata dalle macchine che la tenevano in vita.

La sono andata a trovare più volte, ai colleghi più o meno giovani che trovavo e che mi chiedevano cosa mi avesse preoccupato di quella bambina, quando niente faceva presagire un così tragico epilogo, ho sempre il detto il pianto... che mi è rimasto nel cuore.

Mi ha fatto particolare male perché speravo che una diagnosi tempestiva potesse garantirle una guarigione, invece non è stato possibile invertire il decorso dell'infezione, pur essendo in Italia, in un ospedale (Padova) di terzo livello. La bambina era camerunense, io sono stata un anno a lavorare in Africa durante la specialità, ma pensavo che alle nostre latitudini non potesse essere possibile morire così.

## Un neonato da lubrificare

---

*Damiano Lemmi*

Department of Neurosciences Rehabilitation, Ophthalmology, Genetics, Maternal and Child Health (DiNOGMI), Università di Genova

Neonata, nata a termine, AGA, da gravidanza normodecorsa, con sierologie materne negative e tamponi vagino-rettali negativi, parto cesareo urgente per decelerazioni al tracciato cardiotocografico e presenza di liquido amniotico tinto. Alla nascita si osservava un buon adattamento alla vita extrauterina, con riscontro di xerosi cutanea diffusa, in assenza di altre criticità cliniche.

Nei primi giorni di vita, la neonata si presentava in buone condizioni generali e gli esami ematochimici risultavano complessivamente nella norma; venivano segnalati solo un episodio isolato di iposodiemia e modesto ectropion palpebrale lieve. A 7 giorni di vita la neonata veniva trasferita presso l'UO Patologia Neonatale del nostro Istituto per monitoraggio e gestione specialistica. All'esame obiettivo dermatologico si rilevava cute spessa, lucida e poco elastica, con fissurazioni periferiche e quadro compatibile con *collodion baby*. Veniva immediatamente avviata gestione in incubatrice umidificata, associata ad applicazioni pluriquotidiane di vaselina bianca su tutta la superficie cor-

porea. Il monitoraggio laboratoristico seriato (emogasanalisi, elettroliti, PCR) è risultato sempre rassicurante, ad eccezione dell'episodio di iponatriemia trattato con supplementazione orale di NaCl.

Il decorso clinico è stato caratterizzato da un progressivo miglioramento del quadro cutaneo, con riduzione della tensione della membrana, comparsa di desquamazione a larghi lembi e progressiva elasticità della cute. Le valutazioni oculistiche seriali documentavano iniziale lieve lagofalmo ed ectropion, risolti nel tempo con terapia lubrificante topica. I tamponi cutanei e ombelicali risultavano positivi per *Staphylococcus aureus* oxacillino-sensibile, in assenza di segni clinici o laboratoristici di infezione sistemica.

Venivano effettuate a completamento anche una serie di valutazioni strumentali (ecografia cerebrale, addominale, cardiaca e delle anche), risultate sostanzialmente nella norma, ad eccezione del sospetto di bifidità pellica sinistra, per cui veniva programmato follow-up nefrologico. Veniva inoltre avviata una consulenza genetica per sospetta ittiosi congenita.

Dal punto di vista nutrizionale, la neonata durante il ricovero si è alimentata esclusivamente per os, inizialmente con allattamento misto fino poi a raggiungere progressivamente l'allattamento materno esclusivo con adeguato incremento ponderale.

Alla dimissione, a circa 1 mese di vita, la paziente si presentava in buone condizioni generali, con una crescita ponderale adeguata e cute ancora lievemente desquamante ma in netto miglioramento.

La terapia domiciliare prevedeva applicazioni frequenti di vaselina bianca, utilizzo di garze grasse sulle eventuali lesioni e terapia lubrificante oculare, in associazione ad un follow-up ambulatoriale comprendente controlli neonatologici, dermatologici, nefrologici e cardiologici.

Il termine *collodion baby* identifica una rara forma di ittiosi congenita a trasmissione autosomica recessiva caratterizzata fin dalla nascita da una membrana di collodio, ovvero una membrana cutanea spessa, lucida e tesa. Il quadro clinico può associarsi a complicanze metaboliche, infettive e oculari, rendendo necessaria una gestione multidisciplinare precoce e un attento follow-up ambulatoriale.

Il *collodion baby* rappresenta una condizione clinicamente impegnativa nel periodo neonatale, ma con evoluzione spesso favorevole se adeguatamente gestita. Questo caso evidenzia l'importanza di un approccio multidisciplinare precoce, del controllo delle perdite idro-elettrolitiche e del rischio infettivo, nonché del supporto oculistico e nutrizionale. Nella fase di distacco della pelle e nel periodo successivo viene a mancare infatti la funzione "barriera" della cute con possibile perdita eccessiva di liquidi e di particelle (sali, proteine, ecc.), problemi di termoregolazione, e aumentato rischio di infezioni da *Staphylococcus aureus* e *Candida*. L'utilizzo di un incubatore umidificato, subito dopo la nascita, impedisce la disidratazione ipernatriemica da eccessiva perdita di acqua transepidermica. Infine l'obiettivo della terapia locale (creme grasse di solito lozioni contenenti urea al 10%) è quello di ridurre la secchezza

e la tendenza alla fessurazione, rendendo la pelle più morbida e limitando la desquamazione<sup>1</sup>.

### Bibliografia

1. G. Paloni, J. Bua, V. Forleo, L. Travan, I. Berti. Un caso di “collodion baby”. Medico e Bambino pagine elettroniche 2011;14(10) [www.medicoebambino.com/?id=CCO1110\\_10.htm](http://www.medicoebambino.com/?id=CCO1110_10.htm).

## La luna nei tuoi occhi

---

*Bruno Salvatore*

Pediatra di libera scelta, Olevano sul Tusciano, Eboli (SA)

Pasquale viene per il suo primo controllo a 8 giorni mentre è in braccio alla mamma noto qualcosa di strano (Figura 1), poi spengo la luce e vedo... (Figura 2), meglio ancora con l'oftalmoscopio (Figura 3). Invio all'oculista diagnosi di cataratta congenita, operata a 2 mesi di vita.

### Take home message

Mai tralasciare il riflesso rosso al bilancio di salute, attenzione perché nelle etnie indiane e africane è poco visibile.



Figura 1.

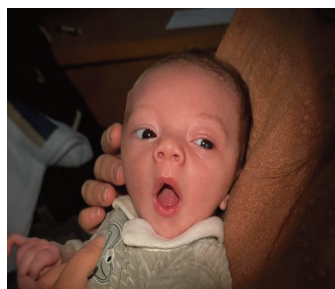


Figura 2.



Figura 3.

## Neanche una petecchia

---

Gianvito Rapisarda<sup>1</sup>, Anna Tallone<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Scuola di specializzazione in Pediatria Università degli Studi di Torino

<sup>2</sup>Azienda Ospedaliera Ordine Mauriziano di Torino

Primogenito, nato a 40 settimane da parto spontaneo, figlio di madre con trombocitopenia immune, splenectomizzata e in apparente remissione (i valori piastrinici, dopo l'intervento chirurgico, si sono mantenuti costantemente nella norma, salvo un unico riscontro di 51.000/mm<sup>3</sup> nel terzo trimestre di gravidanza). A 48 ore di vita, si eseguono esami ematochimici per la presenza di ittero (poi sottoposto a fototerapia); all'emocromo in EDTA si evidenzia una grave trombocitopenia (5.000/mm<sup>3</sup>), confermata all'emocromo in Na citrato. È un valore inatteso, data la totale assenza di segni emorragici in sede cutanea o mucosa. Si esegue pertanto un'ecografia cerebrale, che risulta negativa per emorragia intracranica.

Si avvia terapia con immunoglobuline endovena ad alto dosaggio (IVIG, 1 g/kg) e trasfusione piastrinica da pool (10 ml/kg), con risposta non soddisfacente (PLT 31.000/mm<sup>3</sup>). Persistendo nei giorni seguenti valori <10.000/mm<sup>3</sup>, viene eseguita un'ulteriore trasfusione di piastrine e si somministrano altre due dosi di IVIG. Non viene posta indicazione ad aferesi materna, considerata l'anamnesi e la negatività per alloanticorpi sul siero materno. Si decide di sospendere *ex juvantibus* l'allattamento al seno, nel tentativo di minimizzare il possibile contributo al trasferimento di autoanticorpi tramite questa via. Dal settimo giorno si osserva una progressiva stabilizzazione dei valori piastrinici attorno a 20.000/mm<sup>3</sup>, sempre in totale assenza di manifestazioni emorragiche. Il neonato viene dimesso con indicazione a stretto follow-up clinico ed ecografico seriato nelle settimane successive; si raccomanda ai genitori di accedere senza indugio al pronto soccorso in caso di comparsa di sanguinamenti, alterazioni del quadro clinico o in occasione di traumatismi, anche di lieve entità. Nelle settimane successive si conferma la persistenza di piastrinopenia, in assenza di sanguinamenti encefalici e di diatesi mucosa o cutanea (anche in sede di spremitura del tallone e di applicazione di laccio emostatico). Al controllo ematologico a 2 mesi di vita, il quadro clinico ed ecografico è stabile e si registra per la prima volta un valore di PLT nella norma (212.000/mm<sup>3</sup>); viene pertanto programmato un controllo a 6 mesi. Si raccomanda inoltre il posticipo delle vaccinazioni con virus vivi a 12 mesi dall'ultima infusione di IVIG, che ne comprometterebbe l'efficacia.

Il caso evidenzia come, nel caso di una trombocitopenia autoimmune neonatale, un valore estremamente basso di piastrine possa persistere per numerose settimane in totale assenza di manifestazioni emorragiche.

Ricorda inoltre la necessità di un'attenta valutazione nei figli di madre con piastrinopenia autoimmune, anche se in remissione, sia essa spontanea, indotta farmacologicamente o chirurgicamente.



Conferma la scarsa efficacia delle trasfusioni nelle forme autoimmuni di trombocitopenia e l'importanza di un ragionamento diagnostico che tenga maggiormente in considerazione i dati clinici più dei valori riscontrati agli esami di laboratorio.

## Ayani, nato altrove

---

*Bianca Nardin*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Mi trovo presso l'*Andiamo Comfort Community Hospital*, un ospedale materno infantile in una regione rurale del Malawi. Arrivo al mattino per iniziare il turno e conosco un nuovo paziente, nato durante la notte.

Ayani ha 8 ore di vita, è nato a termine da parto vaginale spontaneo dopo una gravidanza normodecorsa. Nasce da liquido tinto maleodorante e viene aspirato abbondantemente, l'indice di Apgar è stato 6 e poi 9 rispettivamente a 1 e 5 minuti di vita. Al mio arrivo il piccolo presenta un *distress* respiratorio moderato (Silverman 3-4) satura bene 97% con 2 L/min di ossigeno tramite naso cannule (non sono disponibili altri supporti respiratori) è tonico e reattivo, piuttosto irritabile, con buon circolo, temperatura 37.6°C. Nel sospetto di una *early onset sepsis* causata da una corioamnionite è stata avviata una terapia antibiotica con gentamicina e benzilpenicillina come da linee guida locali. Nelle ore successive il distress respiratorio appare in miglioramento, fa anche qualche tentativo di suzione al seno. A 11 ore di vita però presenta una crisi convulsiva tonico-clonica con postura in opistotono, associata a rialzo termico oltre i 40 °C. L'ospedale non dispone di un laboratorio particolarmente attrezzato per cui richiediamo i pochi esami disponibili che potrebbero esserci utili: emocromo e striscio periferico per malaria. Nel frattempo, viene somministrato fenobarbital 20mg/kg e la terapia antibiotica viene modificata sostituendo la benzilpenicillina con ampicillina a 100 mg/kg per favorire una miglior copertura in caso di meningite. Le convulsioni persistono per cui viene ripetuta la dose di fenobarbital, questa volta con buona risposta. Arrivano i risultati dal laboratorio: lo striscio è positivo per malaria con parassitemia moderata pari a 732 parassiti per microlitro. La diagnosi a questo punto è di malaria congenita. Viene, quindi, avviata terapia con artesunato 2.5mg/kg in 3 dosi a distanza di 12 ore ciascuna. Anche la mamma viene sottoposta allo striscio e risulta anche lei positiva alla malaria, sebbene con carica nettamente minore per cui avvia la terapia orale con artemetere-lumefantrina. Durante la gravidanza ha assunto la profilassi intermittente con sulfadossina-pirimetamina come da linee guida locali, ha dormito sotto una zanzariera e non aveva alcun sintomo rilevante, se non a posteriori riferisce dei dolori articolari diffusi nei giorni precedenti al parto che aveva attribuito al fatto che stava ancora lavorando come ostetrica con lunghi turni, anche di notte, in stato avanzato di gravidanza.

Il piccolo si sfebbra alcune ore dopo la prima dose di artesunato, ma è molto sedato, scarsamente reattivo al dolore con riflessi difficilmente evocabili per cui viene posi-

zionato un sondino naso gastrico per nutrirlo con latte materno spremuto. Nei giorni seguenti viene scalata la terapia con fenobarbital e si assiste ad una graduale e costante ripresa del tono e della reattività, per cui a 7 giorni di vita viene dimesso con peso in crescita, in latte materno al seno. Al controllo successivo a due settimane di vita persiste una crescita adeguata e un completo recupero dell'obiettività neurologica.

La malaria congenita si verifica in seguito alla trasmissione dell'infezione al feto per via transplacentare, in passato era ritenuta una patologia rara, ma è sempre più evidente che si tratta di una condizione poco riconosciuta, la prevalenza riportata dagli studi è molto variabile, ma in alcune casistiche arriva ad essere estremamente alta (fino al 96%). La sintomatologia è variabile e sovrapponibile a quella di altre condizioni cliniche, prima di tutte la sepsi. Il sintomo più comune è la febbre che può associarsi a irritabilità, rifiuto dell'alimentazione, ittero, epatosplenomegalia, difficoltà respiratoria, convulsioni. La diagnosi tempestiva è necessaria per avviare rapidamente la terapia adatta ed evitare una prognosi infausta. Per quanto riguarda la terapia ci sono poche evidenze, lo schema migliore sembra essere a base di derivati dell'artemisina.

### Take home message

Nelle aree endemiche, la malaria congenita va sospettata in ogni neonato “che non convince”.

## Un neonato molto dotto

---

*Daniela Chicco*

IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Marco è un neonato nato a termine da parto naturale senza complicazioni in un ospedale periferico. La madre era stata sottoposta a regolari ecografie prenatali risultate sempre nella norma. Dopo circa quattro ore dalla nascita il bambino inizia a mostrare una cianosi e viene rilevata un'importante desaturazione con una Sat O<sub>2</sub> tra 70 e 75% senza un evidente distress respiratorio e senza modifiche significative dei valori con somministrazione di O<sub>2</sub> al 100%. Gli altri parametri, tra i quali la pressione arteriosa e la frequenza cardiaca sono normali. Viene sottoposto ad una valutazione cardiologica con ecocardiogramma risultato normale.

Il bambino viene pertanto trasferito presso la nostra Neonatologia per instabilità e nel sospetto, comunque forte, di cardiopatia in considerazione della desaturazione severa non responsiva alla terapia con O<sub>2</sub>. All'ecocardiogramma viene evidenziata una trasposizione delle grandi arterie, una cardiopatia congenita complessa nella quale l'aorta origina dal ventricolo destro e l'arteria polmonare dal ventricolo sinistro, sono presenti un piccolo forame ovale e un piccolo dotto di Botallo che garantiscono la sopravvivenza del bambino. Si tratta infatti di una cardiopatia cianogena dotto-dipendente e rappresenta una emergenza neonatale.

Viene iniziata immediatamente terapia con prostaglandine per mantenere la pervietà del dotto di Botallo e il neonato trasferito rapidamente in un centro di cardiocirurgia

pediatrica dove verrà sottoposto prima ad intervento di settostomia atriale e poi a switch arterioso (i vasi vengono riportati nella giusta posizione).

Morale della favola: pensare subito ad una cardiopatia congenita cianogena in un neonato con desaturazione importante senza distress respiratorio e che non risponde alla somministrazione di O<sub>2</sub>, iniziare prima possibile la terapia con prostaglandine garantendo così la pervietà del dotto di Botallo e la sopravvivenza del neonato fino all'intervento cardiocirurgico risolutivo, non fermarsi davanti ad una prima diagnosi negativa di cardiopatia congenita se il sospetto clinico è forte.

## Autosomica e (poco) dominante

---

*Fabio S. Timeus, Giulia Costagliola, Giulia Calosso, Chiara Benevenuta, Antonella Tusciano, Anna M. Caci, Mario M. Calvo*

SC Pediatria, PO di Chivasso ASL TO4, Regione Piemonte

S. è una ragazzina di 12 anni accompagnata dal padre in DEA alla sera perché da 2 giorni ha febbre elevata, tosse, vomito. È stata trattata finora con paracetamolo e mucolitici. All'esame obiettivo le condizioni generali sono buone, la paziente è vigile e collaborante. La cute è rosea, le mucose idratate. T 39.5°C, sat O<sub>2</sub> 95% in aria ambiente. Al torace respiro lievemente aspro, non rumori aggiunti, non rientramenti, né distress. Faringe iperemico, membrane timpaniche di norma. Linfadenopatia sottoangolomandibolare bilaterale, diametro massimo 1,5 cm. Tampone faringeo negativo per SBEGA. Tampone rinofaringeo negativo per influenza A e B e SARS-CoV-2. Dopo 2 ore di osservazione e la somministrazione di paracetamolo, la paziente è stabile, con T 37.8°C e in procinto di essere dimessa, in una situazione di iperaffollamento del pronto soccorso in periodo epidemico, quando ha un episodio caratterizzato da pallore e sudorazione, senza perdita di coscienza. Sa O<sub>2</sub> 97%, FC 105/min, PAO 110/60. Esegue esami ematochimici di routine ed ECG. All'ECG diffuse alterazioni dell'onda T, negativa in D III, aVF, V1-V5. Ematochimici di norma, eccetto riscontro di ipopotassemia (2.7 mMol/L all'EGA, 2.8 mMol/L al dosaggio diretto) e modesto aumento degli indici di flogosi con PRC 29 mg/L (VN 0-10) e procalcitonina 2,2 ng/mL. Troponina e NTproBNP nella norma.

Un approfondimento anamnestico (reso possibile dall'arrivo della madre) evidenzia che la ragazzina è portatrice in eterozigosi di una delezione del gene HNF1B, come la madre, senza finora comparsa delle tipiche manifestazioni cliniche.

Nei giorni successivi è persistita febbre elevata e si è manifestato un quadro clinico di broncopolmonite, confermato radiologicamente, con risoluzione in sette giorni, dopo terapia antibiotica ad ampio spettro. Gli esami batteriologici e virologici sono comunque tutti risultati negativi. La potassemia e l'ECG si sono regolarizzati gradatamente con terapia sostitutiva, in parallelo alla risoluzione del quadro clinico. La magnesemia, inizialmente *border-line*, è successivamente sempre risultata nella norma (con supplementazione), come la glicemia, l'eco dell'addome e renale e l'emoglobina glicata. La sindrome da mutazione del gene HNF1B, autosomica dominante, può manifestarsi con malformazioni dei reni e vie escrettrici, cisti renali,

patologia tubulo-interstiziale renale, (ADTKD), malformazioni genitali e pancreatiche, diabete (MODY5), alterazioni elettrolitiche (ipomagnesemia, ipokaliemia). In alcuni casi ci può essere ritardo psicomotorio.

L'espressione fenotipica della sindrome è molto variabile. Un ruolo fondamentale ha la consulenza genetica alle famiglie. Nel caso in esame probabilmente la situazione di stress ha favorito la comparsa dello squilibrio elettrolitico in una paziente con patologia genetica fino a quel momento silente; è quindi importante ricordare di effettuare nelle patologie intercorrenti una rilevazione degli elettroliti in caso di patologie dell'interstizio renale (quando riferite!).

## Fratello e sorella coi capelli radi

*Damiano Lemmi<sup>1</sup>, Maria Stella Vari<sup>1,2</sup>, Elisabetta Amadori<sup>1,2</sup>,  
Gianmichele Villano<sup>1</sup>, Maria Cristina Schiaffino<sup>1,3</sup>, Pasquale Striano<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Department of Neurosciences Rehabilitation, Ophthalmology, Genetics, Maternal and Child Health (DiNOGMI), Università degli Studi di Genova

<sup>2</sup>Pediatric Neurology and Muscular Diseases Unit, IRCCS Istituto "Giannina Gaslini", Genova

<sup>3</sup>Clinica pediatrica, IRCCS Istituto "Giannina Gaslini,"Genova

Il primo caso di cui parlerò oggi è una ragazzina di 10 anni. Ha avuto un esordio con segni ectodermici (capelli radi/sottili, anomalie ungueali); dai 5 anni ha iniziato a presentare un disturbo della deambulazione con trascinamento dell'arto inferiore destro con peggioramento progressivo fino ad un quadro di paraplegia spastica. Alla RM encefalo: aspetto tumefatto della regione amigdalo-ippocampale sinistra e successivamente un coinvolgimento del circuito di Papez, del chiasma ottico e del nervo ottico destro con atrofia cerebrale/cerebellare di grado lieve e sfumata iperintensità dei cordoni posteriori e laterali del midollo spinale da C2 a T1. Indagini metaboliche: marcata escrezione urinaria di 3- idrossiisovalerico e di 3-metilcrotinilglicina. Genetica: eterozigosi composta BTD c.419G>T (p.C140F, materna) e c.534\_536del (p.V179del, paterna), varianti probabilmente patogenetiche.

Avvio di biotina (aprile 2021) con dosi progressivamente incrementate a 100-110 mg/die; peggioramento motorio al tentativo di riduzione, regredito al ripristino di 90 mg/die. All'ultimo controllo: deambulazione autonoma con trascinamento dx, instabilità in stazione, calo attentivo; alla RM encefalo-spinale stabile con lieve miglioramento del trofismo cerebrale.

Il secondo caso è un maschietto di 6 anni. È il fratello minore della ragazzina succitata nel caso precedente. Il suo quadro clinico è caratterizzato da scarsa crescita del capillizio e fragilità ungueale; astenia post-sforzo e crampi agli arti inferiori e RM encefalo nei limiti. Genetica: confermate varianti BTD della sorella. Indagini metaboliche ripetute in corso di trattamento nei limiti. Biotina iniziata nel 2021 (20 mg/die), aumentata fino a 50 mg/ die con incremento a 60 mg/die in caso di stress. Outcome neurologico attuale: stabile, sviluppo scolastico adeguato.

I due fratelli, portatori delle medesime varianti *BTD*, mostrano un fenotipo clinico diverso: mielopatia e segni di interessamento delle vie ottiche nella sorella, quadro lieve con RM e neurofisiologia nella norma nel fratello. La differenza può riflettere il diverso *timing* terapeutico (trattamento post-esordio nel Caso 1) e una possibile dipendenza “dose-risposta”, suggerita dal peggioramento della deambulazione alla riduzione di biotina nel Caso 1 e dal razionale di modulare il dosaggio in condizioni di stress. Questi due casi sottolineano quindi l'importanza di una diagnosi precoce del deficit di biotinidasi mediante indagini metaboliche/ genetiche al fine di iniziare tempestivamente terapia con biotina.

Il deficit di biotinidasi (*BTD*) è una condizione autosomica recessiva dovuta a varianti patogenetiche del gene *BTD*, con fenotipo neurologico variabile; tra le manifestazioni, in rari casi, vi è una forma di mielopatia con paraplegia spastica e interessamento delle vie ottiche. La gestione si basa sulla somministrazione di biotina orale e monitoraggio clinico-biochimico con dosaggio degli acidi organici urinari.

## Clinica certa, genetica incerta (VUS)

*Elisa Baldassarri<sup>1</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>3</sup>, Elisabetta Cesaroni<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di specializzazione in Pediatria, Ospedale Salesi, Ancona

<sup>2</sup>SOD Neuropsichiatria infantile, Ospedale Salesi, Ancona

<sup>3</sup>SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo gastro-nefrologico, Ospedale Salesi, Ancona

KG è nata a termine da taglio cesareo elettivo per presentazione podalica. L'anamnesi materna era positiva per obesità di I grado, ipertensione gestazionale e diabete mellito gestazionale insulino-dipendente, ben controllato durante la gravidanza. L'anamnesi familiare risultava negativa per patologie geneticometaboliche, endocrinologiche o neurologiche di rilievo. Alla nascita, i parametri auxologici erano nei limiti di norma, con buon adattamento alla vita extrauterina ed emogasanalisi cordonale arterioso nella norma. Dalla quarta giornata di vita, la paziente ha presentato episodi di ipoglicemia severa (glicemia <30 mg/dl), associati ad apnea e desaturazione, persistiti fino alla seconda settimana e seguiti da stabile normalizzazione dei valori glicemici. Gli episodi di apnea e desaturazione sono stati registrati e identificati come episodi critici convulsivi della durata di alcuni minuti, caratterizzati in seguito da clonie ritmiche agli arti, deviazione oculare, *blinking*, movimenti masticatori, bradicardia e desaturazione. Dopo una risposta inizialmente favorevole alla terapia con fenobarbitale, piridossina e fenitoina endovena, si è osservata recidiva delle crisi, risoltesi definitivamente con l'introduzione di midazolam.

All'ottavo giorno di vita, la risonanza magnetica encefalica ha evidenziato edema diffuso, più marcato in sede parieto-occipitale bilaterale, e accumulo di acido lattico in regione parietale sinistra. Gli esami laboratoristici e strumentali eseguiti per l'inquadramento dell'ipoglicemia neonatale persistente, volti a escludere eziologie infettive, endocrinologiche o genetico-metaboliche, non hanno evidenziato alterazioni significative. A due mesi di vita, la RM di controllo ha documentato risoluzione dell'edema, lieve ritardo della mielinizzazione, una piccola eterotopia nodulare subependimale a

livello del trigono sinistro ed esiti corticali focali parieto-occipitali bilaterali. Nel follow-up, gli EEG seriati hanno mostrato nel tempo un'attività di fondo disorganizzata con anomalie epilettiformi multifocali, più evidenti durante il sonno e all'età di 5 mesi sono iniziati a manifestarsi episodi critici a grappolo a tipo spasmo ad andamento frequente che hanno necessitato di politerapia anticrisi con discreto controllo clinico. Le valutazioni neurologiche hanno inoltre evidenziato un importante ritardo dello sviluppo neuromotorio. Alla luce del quadro clinico elettroencefalografico e neuroradiologico con la presenza di eterotopia nodulare è stato eseguito lo studio dell'esoma, che ha identificato una variante de novo c.984C>G, p.(Asn328Lys) nel gene *FOXP1*, presente in eterozigosi e classificata come variante di significato incerto (VUS). Il gene *FOXP1* codifica per un fattore di trascrizione essenziale nello sviluppo cerebrale. Le mutazioni eterozigoti patogenetiche di *FOXP1* sono responsabili di una rara encefalopatia dello sviluppo, caratterizzata da microcefalia acquisita, ritardo psicomotorio grave, disturbi del movimento ed epilessia a esordio precoce.

Nel caso descritto, la paziente presentava un fenotipo coerente con il coinvolgimento del gene *FOXP1*, sebbene con una manifestazione atipica costituita da ipoglicemia neonatale severa, mai riportata in precedenza. L'assenza di altre cause documentabili e la risoluzione spontanea del disturbo glicemico suggeriscono che l'ipoglicemia possa rappresentare una manifestazione secondaria transitoria o una coincidenza clinica non correlata, ma degna di segnalazione per possibili futuri riscontri in casistiche più ampie. Questo caso è indimenticabile per la rarità del riscontro genetico e la possibile correlazione con l'ipoglicemia. Le ipoglicemie neonatali rappresentano una delle più frequenti emergenze metaboliche del periodo perinatale e richiedono un accurato iter diagnostico per l'ampia eterogeneità eziologica. Nella maggior parte dei casi, la causa è transitoria e correlata a disfunzioni adattative o endocrino-metaboliche.

Tuttavia, la persistenza o la gravità dei sintomi soprattutto in assenza di causa chiara deve spingerci a ricercare patologie più complesse, incluse le encefalopatie genetiche. Limitare l'interpretazione dei sintomi alla sola ipoglicemia avrebbe impedito di identificare la causa genetica alla base della compromissione del neurosviluppo e dell'epilessia, compromettendo anche la pianificazione di un follow-up adeguato.

## La bambina che faceva la lingua grossa

*Debora Borrello<sup>1,2</sup>, Giulia Graziani<sup>1</sup>, Federico Marchetti<sup>1,3</sup>*

<sup>1</sup>UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

<sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna

<sup>3</sup>Dipartimento di Scienza Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Ada è una bambina di 9 anni che giunge alla nostra attenzione in PS per la comparsa, da circa due anni, di episodi ricorrenti di angioedema con parestesie della lingua e scialorrea, ma senza orticaria e edema laringeo. Gli episodi durano circa dai 15 ai 40 minuti con risoluzione spontanea e non risultano correlati all'assunzione di cibi, farmaci o punture d'insetto. In anamnesi familiarità positiva per atopia e comparsa dall'età di 7 anni di rinite allergica da inalanti. Nell'ultimo anno gli episodi sono



aumentati con una frequenza bimensile e pluriquotidiana con sospensione in primavera (periodo in cui assume antistaminico quotidianamente per la rinite allergica). Il dosaggio del complemento (C4 e C1q inibitore) ha permesso di escludere l'angioedema ereditario bradichinergico (di cui non aveva le caratteristiche cliniche); il *prick test* ha confermato l'allergia a inalanti (graminacee, composite). Nell'insieme, la mancanza di un fattore scatenante, la fugacità della reazione, il coinvolgimento del volto e la buona risposta alla terapia antistaminica orientavano già da soli verso la diagnosi di IH AAE. È stata prescritta terapia antistaminica per tre mesi, con successiva rivalutazione. L'angioedema isolato ricorrente rappresenta una sfida diagnostica per il pediatra. Il più comune, l'angioedema istaminergico idiopatico ricorrente, definito dalla letteratura angioedema acquisito istaminergico idiopatico (IH-AAE), può essere facilmente riconosciuto con un'attenta anamnesi anche dal Pediatra di famiglia senza necessità di esami o valutazioni specialistiche. L'IH-AAE può presentarsi a qualsiasi età, con esordio rapido e durata limitata (di norma entro 24-48 ore), prevalentemente a carico del volto (soprattutto labbra e palpebre), ma talvolta anche mani, pene e altre sedi. A differenza di altre forme, non coinvolge la mucosa gastrointestinale o laringea, e non è mai accompagnato da prurito o orticaria. L'angioedema istaminergico ricorrente è una diagnosi di esclusione, basata su criteri clinici e anamnestici. La rapida insorgenza (1-2 ore) e la relativa breve durata dell'edema (< 48 ore) come la risposta all'antistaminico sono caratteristiche inconfondibili per differenziare l'angioedema "istaminergico" da quelli mediati dalla bradichinina (angioedema ereditario). La diagnosi è clinica e non richiede inutili esami che possono essere anche confondenti (vedasi concomitante stato atopico). Nei casi con ricorrenza superiore a un episodio al mese, si raccomanda un trattamento preventivo con antistaminici, organizzato in cicli trimestrali, con sospensioni periodiche per valutare la risoluzione della malattia.

### Bibliografia di riferimento

• Longo G, Peri F, Conversano E, Badina L, Berti I. L'angioedema istaminergico idiopatico (ricorrente). *Medico e Bambino* 2022;41(9):561-568 doi.org/10.53126/MEB4156.

## Una allergia che puzza, di pesce

---

*Paolo Bonazza*

Pediatra di libera scelta, Grosseto

Samuele 8 anni avevo visitato in passato il ragazzo per una tosse persistente non significativa. Dopo 2 anni lo rivedo per una sospetta allergia al pesce. La storia è questa: il bambino ha sempre mangiato pesce in ogni modo e tra l'altro condivide l'hobby per la pesca col nonno. La madre riferisce questi episodi: A Natale 2024 dopo avere mangiato risotto gamberi e limone è comparsa una eruzione cutanea con prurito notturno che non ha impedito il sonno e non preoccupato la mamma che lo ha lasciato dormire. Al mattino reazione orticarioide diffusa al

tronco somministrata Cetirizina, dopo 30-40 minuti l'eruzione è sparita. A distanza di un mese aveva mangiato salmone crudo a pranzo e dopo 24 ore comparsa di improvviso mal di pancia forte e pallore; dopo circa mezz'ora dall'inizio del mal di pancia ha vomitato e il problema si è risolto senza terapia. Passati altri 15 giorni ha mangiato una pasta alla polpa di granchio e dopo 24 ore di benessere ha lamentato mal di stomaco improvviso, pallore diffuso, vomito e col vomito è passato tutto come la volta precedente. E ancora un altro episodio durante una in gita scolastica ad un acquario, aveva giocato con dei pesci in una vasca assieme ad altri bambini (il gioco consisteva nel mettere le mani nella vasca e toccare i vari pesci presenti). Aveva poi mangiato patatine fritte, ma che probabilmente erano state cotte nello stesso olio della frittura di pesce (la madre dopo gli episodi precedenti aveva chiesto alla scuola di non somministrare più il pesce che non assumeva più nemmeno a casa). Al rientro a casa era comparsa un'eruzione cutanea trattata con Cetirizina e 1 cps di Bentelan, il tutto si è risolto dopo circa 30 minuti. La cetirizina quando è stata somministrata è stata data per 2-3 gg; in tutte le occasioni mai presenti sintomi respiratori. La mamma mi chiede: "Mio figlio è allergico al pesce? Può provare a mangiarlo nuovamente?" Per adesso lo abbiamo sospeso. Alla visita che ho fatto non ho trovato nulla di importante da segnalare, i *prick test* di routine per alimenti compresi merluzzo e scampo tutti negativi. Richiedo esami ematici che mostrano una lieve ipereosinofilia (emocromo nella norma eosinofili 520), IgE totali 300 U.I./ml, negative IgE per merluzzo, mitili, gambero e tropomiosina gamberetto.

Effettuiamo *prick by prick* con pesce fresco → tutto negativo per sogliola, merluzzo, salmone, sgombero, gamberetto, cozze/mitili, vongola. Quindi abbiamo avuto a due reazioni orticarioidi dopo assunzione di pesce e a due reazioni di dolore addominale a distanza di circa 24 ore risoltasi dopo che ha vomitato; non evidenza di IgE specifiche verso i vari tipi di pesce, non presenza di reazioni che ricordino le forme immediate a possibile rischio di reazione grave e decidiamo di effettuare provocazione alimentare in aperto a domicilio del paziente. Quindi viene reintrodotta pesce bianco, un alimento per volta per volta, cotto al vapore o ai ferri o lesso, prima pesce bianco (nasello, sogliola, merluzzo, salmone) e poi anche tonno in scatola e pesce spada che sono pesci tra i più tollerati prima di passare a gamberetto, cozze e vongole. Per il momento tutto negativo riguardo al pesce bianco e con il gamberetto, ha assunto un alimento per volta senza reazioni e quindi dico alla madre di mangiare il pesce tranquillamente sempre un alimento per volta dopo circa 6 mesi aggiorniamoci per eventuale rivalutazione del problema.

Mi restano delle domande:

1. In caso di reazione avversa all'ingestione di alimenti a quale tipo di reazioni avrei dovuto pensare oltre all'allergia alimentare?
2. Corretto effettuare provocazione in aperto a domicilio?
3. Quali farmaci aveva senso che la madre tenesse a disposizione durante la provocazione?
4. Alcune considerazioni sui principali allergeni del pesce, la parvalbumina e la tropomiosina: il pesce rappresenta uno dei "big eight" alimenti trigger di allergia.

## Una allergia dal dolce sapore di gambero

Paolo Bonazza

Pediatra di libera scelta, Grosseto

Mi viene portato a consulenza un bambino per reazioni allergiche al gamberetto. Questa è la storia. Familiarità per asma lieve e pollinosi, il padre con la banana riferisce edema della glottide, ma non problemi con altri alimenti. Ragazzo di 12 anni all'anamnesi lievi attacchi d'asma negli anni della materna e elementare, gioca a calcio e saltuariamente ed in modo incostante ha un po' di affanno con lo sforzo, ma con Beta 2 agonisti al bisogno risolve il problema e non ha mai interrotto una partita. Ha sempre mangiato di tutto, condivide con zio e nonno passione per pesca e per le preparazioni e la conservazione del loro pescato. Dopo avere mangiato un piatto di pesce che comprendeva anche gamberi ha avuto una reazione tipo gonfiore al volto con lacrimazione accentuata e rinite, non tosse o asma, non orticaria in altre parti del corpo. Con antistaminico dopo 1-2 ore è passato tutto. Il problema si è ripetuto almeno tre volte ed il colpevole sembra essere il gambero. Quando lo vedo aveva già fatto un pannello IgE per alimenti con: GAMBERO 94,10 kU/l, Merluzzo 1.37 kU/l (v.n.< 0,1kU/L). Alla visita nulla di rilievo, *prick test* →netta positività per acari e graminacee e olivo, spirometria nella norma. Al *prick by prick*: istamina 3 mm, Gambero 5 mm, Merluzzo negativo, altri alimentari negativi. La domanda che mi fanno i genitori è: "Cosa facciamo con il pesce?"

### Riassumendo abbiamo:

1. Tre reazioni lievi non anafilattiche all'assunzione di gambero; 2. Ha sempre mangiato vari tipi di pesce senza problemi anzi appassionato di sushi e di pesca. Per la dieta consiglio al momento di sospendere solo gamberi e gli altri crostacei per la possibilità di *cross* reazioni tra i vari crostacei; lascio dieta libera per il pesce ed i vari molluschi che ha sempre mangiato senza problemi, nel frattempo richiedo prelievo per tropomiosina e acari compreso Der p10.

### Considerazioni sul caso:

1. In caso di allergia al gambero /tropomiosina posso far mangiare i molluschi (possibile reazione crociata fino al 45 % dei casi)?
2. Quale è la strategia diagnostica migliore per affrontare la possibile, ma non obbligatoria allergia ai molluschi?
3. Quali precauzioni far adottare ai genitori per i molluschi in questo caso: mangiarli solo a casa, un alimento alla volta, pulirli bene per evitare contaminazioni, no sforzo nelle ore pre e post assunzione, attenzione ai farmaci che aumentano l'assorbimento intestinale...?
4. Visto che la reazione è sempre stata lieve lascio i farmaci per possibili reazioni (Cetirizina, Salbutamolo e cortisonici per os)?
5. Considerazioni sulla tropomiosina ed il der p 10 degli acari.

## Luoghi comuni al vaglio: la mamma ha sempre ragione

---

*Rosario Cavallo*

Pediatra di libera scelta Salice Salentino (Lecce)

Tommaso è un figlio primogenito allattato al seno con fatica da una madre che dal primo incontro appare ansiosa, stanca e sfibrata. Il bambino ha 15 giorni e non è mai tranquillo, si muove e agita in continuazione, spesso alla fine presenta dei rigurgiti con emissioni di quantità variabili di latte. Saltuariamente la mamma fa delle aggiunte con latte artificiale che il bambino accetta senza entusiasmo anche quando aveva fatto capire di essere affamato. Non ci sono momenti della giornata in cui la situazione è migliore, anche il sonno è spesso disturbato, solo in braccio e solo in determinate posizioni sembra stare meglio, o forse sarebbe meglio dire meno peggio. Da subito la madre insinua il dubbio che possa esserci un reflusso importante e chiede se si possa fare qualcosa. Cerco di tranquillizzare e invito la madre a dedicare del tempo anche a sé stessa, le dico che allattare al seno è la cosa più bella del mondo... se si instaura un rapporto sereno e tranquillo e la madre riesce a riposare e a stare bene; invito ad usare una aggiunta tutte le volte che lei è stanca e non se la sente di attaccarlo, senza avere sensi di colpa. “Controllo quotidiano delle pipì... ci vediamo tra una settimana”. Dopo una settimana la mamma è più stanca e depressa di prima e il bambino, pur avendo fatto le 6 canoniche pipì, ha preso solo 30 grammi e continua ad essere piccioso e rigurgitante anche a distanza di 1-2 ore dal pasto, a volta rigurgita solo succhi gastrici. Alla fine dice che le è molto fastidioso allattare e concordiamo di usare il solo latte artificiale e di rivederci dopo 3 giorni ma scrivendo il diario delle pipì fatte. Dopo 48 ore telefona esasperata perché la situazione non è affatto migliorata; ci sarebbero state 7 e 11 pipì in quei due giorni, ma il bambino si lamenta in continuazione e ha sempre tanti rigurgiti; in effetti il bambino non ha preso peso e riesco a pensare solo alla ipertrofia del piloro come spiegazione del comportamento di Tommaso (in effetti l'ecografia è diagnostica e l'intervento risolve il problema) ma, e qui sta la indimenticabilità del caso, la mamma ha adattato i sintomi che riferiva a quello che a lei sembrava evidente (il reflusso) senza contare per davvero i panni che Tommaso bagnava; la mamma ha sempre ragione (o quasi).

## LES jeux sont fait

---

*Davide Cagno*

Scuola di Specializzazione in Pediatria Università Degli Studi Federico II, Napoli

Una ragazza di 13 anni, con epilessia generalizzata in terapia con levetiracetam, topiramato e, da circa tre mesi, etosuccimide, giungeva a visita per una riduzione progressiva delle piastrine e comparsa di rash cutaneo. La paziente, precedentemente in buone condizioni generali, negli ultimi giorni aveva presentato febbri-

cola intermittente e, nelle ultime 24 ore, lesioni cutanee diffuse. La ragazza si presenta apiretica, con petecchie al tronco, papulo-pustole agli arti, rash al volto di difficile interpretazione per la concomitante acne comedonica, edema declive con segno del calzino ed epato-splenomegalia.

Gli esami ematochimici mostrano severa trombocitopenia ( $6.000/\text{mm}^3$ ), anemia moderata, ipoalbuminemia critica, insufficienza renale acuta, D-dimero fortemente elevato, aptoglobina consumata, complemento C3 e C4 ridotti, test di Coombs diretto positivo e ipergammaglobulinemia policlonale. Lo striscio periferico non evidenzia schistociti né blasti. L'ecografia conferma epato-splenomegalia, versamento pleurico bilaterale, versamento pericardico circonferenziale e reni iperecogeni. La diagnosi differenziale iniziale comprende complicanza sistemica da EBV, sindrome DRESS da etosuccimide, sindromi microangiopatiche trombotiche con patologia emato-oncologica. La DRESS risulta meno probabile nonostante il rash cutaneo e il coinvolgimento multiorgano, poiché la paziente è apiretica con indici di flogosi solo moderatamente elevati e assenza di eosinofilia. Le sindromi microangiopatiche trombotiche (HUS/TTP) vengono escluse dall'assenza di schistociti allo striscio periferico, elemento caratteristico di queste condizioni. L'assenza di blasti, la citopenia bilineare, l'assenza di sintomi costituzionali e la ferritina nei limiti scoraggiano invece una diagnosi di leucemia acuta. La combinazione di citopenia bilineare, complemento ridotto, polisierosite, nefropatia acuta e ipergammaglobulinemia policlonale orienta verso un lupus eritematoso sistemico in esordio. La paziente viene ricoverata in nefrologia e inizialmente trattata con 3 boli di metilprednisolone, in quanto controindicata la somministrazione di IgEV per la presenza di insufficienza renale acuta. Dopo il secondo bolo di metilprednisolone, la paziente diviene anurica e viene trasferita in Terapia Intensiva Pediatrica per praticare terapia dialitica. Conseguentemente, tenuto conto della nefropatia sottostante, vengono effettuati adeguamenti della terapia anticomiziale: viene ridotto il dosaggio di levetiracetam e sospeso il topiramato. Tuttavia, questa riduzione terapeutica è seguita da diversi episodi di crisi epilettiche tonico-cloniche generalizzate (CTCG), per cui viene introdotta una terapia con midazolam in infusione continua, con beneficio clinico. Durante la degenza si osserva una persistente citopenia bilineare, con necessità di 2 emotrasfusioni e continuo monitoraggio della creatinina. Progressivamente arrivano i risultati sierologici che confermano la diagnosi: ANA positivo 1:320, anti-dsDNA positivo e anticentromero positivo. A completamento diagnostico è stata inoltre praticata biopsia renale. I risultati istologici della biopsia, come pure la ricerca degli anticorpi anti-istone (utili nel sospetto di lupus indotto da farmaco, aneddoticamente associato all'etosuccimide in letteratura), sono ancora in corso di valutazione. La paziente migliora gradualmente con riduzione progressiva della creatinina e riduzione del rapporto proteinuria/creatininuria.

La comparsa di petecchie è un motivo comune di valutazione ambulatoriale in età pediatrica, spesso associata a trombocitopenia. Tra le cause più frequenti si annoverano la porpora trombocitopenica immune e le infezioni virali, seguite dalle reazioni avverse a farmaci, le patologie reumatologiche, le sindromi mi-

croangiopatiche trombotiche e le patologie emato-oncologiche. La diagnosi differenziale richiede un approccio sistematico, basato su anamnesi mirata, esame obiettivo accurato e valutazione ematochimica, con particolare attenzione alla ricerca di segni di allarme che possano orientare verso cause non banali. In un contesto di polisierosite con petecchie ed edema, specie se in apiressia, non si deve sottovalutare il lupus eritematoso sistemico. La progressione silenziosa di una trombocitopenia in un'adolescente apparentemente stabile, associata a segni di nefropatia e complemento ridotto, rappresenta un campanello d'allarme fondamentale che deve indurre il pediatra ambulatoriale a superare la rassicurante etichetta di piastrinopenia post-virale. Le alternative terapeutiche in caso di piastrinopenia severa, in assenza di sanguinamenti attivi, includono le immunoglobuline endovena (controindicate in corso di insufficienza renale acuta), i boli di corticosteroidi e gli immunosoppressori, la cui scelta dipende dal meccanismo patogenetico e dalle condizioni cliniche del paziente. Il pattern sierologico di ANA e ENA può confermare la diagnosi di patologia reumatologica e risulta utile nella valutazione eziologica del LES pediatrico. Riconoscere questi segnali in ambulatorio consente di anticipare l'invio specialistico e potenzialmente di cambiare la storia naturale della malattia

## A Palermo... PLEVA

---

*Biagio Amoroso*

Pediatra di libera scelta, ASP 6, Palermo

Andrea 4 anni, nasce con ipospadia glandulare trattata con intervento chirurgico correttivo al compimento del primo anno di vita. Cresce regolarmente e le vaccinazioni sono state eseguite secondo calendario. Per il persistere però della deiscenza del glande il piccolo è stato sottoposto a secondo intervento chirurgico correttivo a 4 anni. Dopo circa 10 giorni compare la febbre, rinorrea, un po' di tosse, astenia e dolori muscolari diffusi riferibili ad un *common cold*. Dopo circa 48 ore diventa apiretico ma compaiono su tronco e dorso millimetriche lesioni papulari, pruriginose, dure e rossastre come da esantema postinfettivo per cui consigliamo di somministrare cetirizina al bisogno. Dopo qualche giorno le lesioni si distribuiscono anche su tutti gli arti, oltre alle papule compaiono anche delle vescicole, croste e squame (alcune di queste pruriginose e con un fondo scuro). I genitori spaventati temono possa essere varicella nonostante il piccolo sia regolarmente vaccinato... Rivalutiamo il piccolo e sebbene le lesioni compaiono a gittata e l'aspetto sia multimorfo, a colpo d'occhio e per la storia clinica, riteniamo poco probabile tale ipotesi. Sospettiamo invece una Pitiriasi Lichenoide e Varioliforme Acuta (PLEVA), rassicuriamo i genitori informandoli che si tratta di una condizione benigna e dal decorso autolimitante, per cui suggeriamo di proseguire la terapia con antistaminico al bisogno. Passati 10 giorni dalla loro comparsa le lesioni ancora persistono ma non sono più pruriginose; per escludere una causa immunitaria decidiamo di eseguire il dosaggio delle sottopopolazioni linfocitarie che risultano nella norma. A 4 settimane dall'esordio coesistono vecchie lesioni, esitate in piccole aree ipopigmentate, e nuove



lesioni in numero ridotto rispetto alle precedenti con andamento a gittate; inoltre è quasi giunto l'inizio dell'estate per cui consigliamo l'esposizione solare.



Dopo 6 settimane tutte le lesioni sono del tutto scomparse senza ulteriori gittate e lasciando spazio a numerose aree di ipopigmentazione asintomatiche che tendono a scomparire dopo qualche settimana.

La Pityriasis Lichenoide e Varioliforme Acuta (PLEVA)<sup>1</sup> detta anche malattia di Mucha-Haberman detta, Pityriasis lichenoides o Parapsoriasis Guttata è una condizione rara in età pediatrica che coinvolge più tipicamente adolescenti e adulti. È preceduta o si accompagna ad infezioni virali, tipicamente flogosi delle alte vie, con un corteo di sintomi variabili come febbre, astenia, dolori muscolari. A livello cutaneo è caratteristica la comparsa di elementi millimetrici a gittate, dapprima pustole dure che non scompaiono alla diascopia con fondo scuro/violaceo (talvolta anche vescicole nelle forme ad esordio particolarmente acuto) che evolvono in squama con una crosta centrale poco adesa alla cute e che esitano alla guarigione in aree di iper o ipopigmentazione (come nel nostro caso). Interessa generalmente tutto il mantello cutaneo, meno frequente è la distribuzione sul volto, cuoio capelluto e su palmi di mani e piedi. Non interessa le mucose. Risolta l'infezione intercorrente potenzialmente scatenante, la PLEVA decorre in maniera asintomatica e raramente può accompagnarsi da prurito (come nel nostro caso). L'eziologia è ignota, la patogenesi probabilmente multifattoriale. Le lesioni possono persistere per qualche giorno fino a diverse settimane o mesi; non c'è correlazione tra durata e gravità/prognosi della patologia. La diagnosi differenziale va fatta con tutte le patologie cutanee con aspetto a cielo stellato (varicella, linfoistocitosi, Gianotti-Crosti), papulari (sifilide secondaria), con piccole squame (psoriasi guttata) e costose con fondo scuro/ulcerato (S. di Steven-Johnson). La diagnosi è prevalentemente clinica ma può essere confermata con biopsia cutanea. Ha un decorso autolimitante,

la prognosi è benigna, per cui, pur essendo una condizione spesso di lunga durata, elemento che desta spesso grande preoccupazione, è importante rassicurare e informare adeguatamente i genitori. Non esistono terapie mirate o risolutive in acuto, per cui il trattamento è prevalentemente sintomatico sebbene ci sia qualche evidenza sulla fototerapia<sup>3</sup>. Alla guarigione le lesioni possono apparire iper/ipopigmentate<sup>2</sup> fino poi a regredire del tutto, talvolta possono esitare in esiti cicatriziali. È importante riconoscere la PLEVA tra tutte le possibili condizioni cliniche con cui va in diagnosi differenziale per scongiurare trattamenti inappropriati e rassicurare i genitori circa la natura benigna della condizione.

### Take home message

1. Una costellazione di dubbi e di certezze: come non farsi ingannare dall'esantema a cielo stellato.
2. Cielo stellato sulla pelle: quanto l'esantema non è ciò che sembra.
3. PLEVA: Papule a Lenta guarigione, un Enigma Virale Apparente.

### Bibliografia

1. Pityriasis Lichenoides et Varioliformis Acuta (PLEVA) Fayven Teklehaimanot 1, Anita Gade 2, Riccardo Rubenstein 3, In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. 2023 Jan 2, PMID: 36256784, Bookshelf ID: NBK585135.
2. Post-Inflammatory Hypopigmentation: Review of the Etiology, Clinical Manifestations, and Treatment Options Medha Rao 1 2, Katherine Young 3, Ladonya Jackson-Cowan 4, Arianne Kourosh 1, Nicholas Theodosakis 1, PMID: 3676989, PMCID: PMC9917556, DOI: 10.3390/jcm12031243.
3. Phototherapy Dipali G. Rathod 1, Hira Muneer 2, Sadia Masood 3 In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. 2023 Feb 16, PMID: 33085287, Bookshelf ID: NBK563140.

### A Palermo ancora Pleva

---

di Anna Aloisio<sup>1</sup>, Silvia Gallo<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Pediatra di libera scelta, Carini (PA)

<sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Palermo

Alice di anni 9, si reca autonomamente ad ottobre dalla specialista dermatologa per la comparsa di lesioni eritematose e crostose, simil-follicolite, inizialmente diffuse agli arti inferiori. Veniva posta diagnosi di “eczema prurigo” ed impostata terapia con permanganato di potassio.

Per il persistere della sintomatologia la piccola si recava per la prima volta presso l'ambulatorio della pediatra di libera scelta per un consulto a novembre. All'ispezione le lesioni appaiono numerose rispetto alle foto dei mesi precedenti esibite dalla madre. Inoltre, sono diffuse abbondantemente agli arti inferiori, tronco e addome con risparmio del dorso. Le lesioni non sono pruriginose, alcune sono di aspetto più eritematoso, altre in fase crostosa. Emergono anche esiti cicatriziali ipocromici. Consultata la specialista dermatologa di riferimento, veniva impostata

terapia con claritromicina per l'orientamento diagnostico di pitiriasi lichenoidale e varioliforme acuta (PLEVA) con progressivo miglioramento del quadro. Da questo caso emerge come "whatsapp" (se adeguatamente utilizzato) insieme al confronto pediatra-dermatologo può aiutare alla diagnosi.

## Entrato con uno, uscito con due

---

*Marco Pennesi*

IRCCS Materno Infantile, "Burlo Garofolo" Trieste

L'insufficienza surrenalica è un'evenienza relativamente rara di età pediatrica, ma potenzialmente letale. Le manifestazioni cliniche sono spesso aspecifiche e perciò il sospetto clinico e la diagnosi possono non essere posti precocemente, determinando così un'emergenza medica caratterizzata da crisi surrenalica acuta ed arresto cardiocircolatorio.

Manuel è un bambino di 7 anni e 8 mesi con diagnosi prenatale di agenesia renale sinistra. A 13 giorni di vita veniva sottoposto ad una prima ecografia che confermava l'assenza del rene sinistro ed evidenziava un rene destro di dimensioni ai limiti superiori della norma (51 mm di diametro longitudinale massimo) senza evidenza di dilatazione delle vie escrettrici.

Al controllo ecografico a distanza di un anno riscontro di lieve aumento delle dimensioni del rene destro (6.5 cm longitudinali) con comparsa di ectasia delle vie escrettrici e della pelvi (diametro assiale di circa 16 mm) gradualmente risoltasi nei due anni successivi e che non ha richiesto quindi approfondimento tramite l'esecuzione di ulteriori indagini strumentali.

Ai successivi controlli ecografici, eseguiti con cadenza annuale, sempre evidente un rene destro con ipertrofia compensatoria e senza dilatazione delle vie escrettrici ed agenesia del rene sinistro. All'ultimo controllo eseguito in marzo 2025 all'anamnesi non più episodi di enuresi (segue con buona compliance le indicazioni comportamentali), non infezioni urinarie. Pratica Basket, ma gli è stato già detto che, essendo un monorene, quando sarebbe cresciuto non avrebbe avuto il nulla osta dal servizio di medicina dello sport.

Esegue quindi l'ecografia renale che però mostra: "In data odierna appare visibile il rene sx che si trova in sede ectopica, in particolare al passaggio fra epigastrio e ipocondrio dx. Rene dx in sede, di dimensioni aumentate per ipertrofia compensatoria. Si programma quindi una scintigrafia renale con DMSA che conferma la presenza del rene sx che si trova in sede ectopica, in particolare al passaggio fra epigastrio e ipocondrio dx.

In conclusione Manuel è entrato in ospedale con un rene e ne è uscito con due e senza controindicazioni alla pratica sportiva.

Va ricordato che le ectopie renali non sono sempre facili da evidenziare all'ecografia e che, in caso di dubbio (ad esempio in assenza di ipertrofia compensatoria) la scintigrafia renale è sempre in grado di chiarire il quadro.

## Mai soffiare nelle scatole

---

*Andrea Trombetta*

Dipartimento di Pediatria, Arcispedale S. Maria Nuova, AUSL- IRCCS Reggio Emilia

Conosco H., ragazzo marocchino di 12 anni, una mattina di febbraio. Accende in Pronto Soccorso per una tosse (senza febbre) che non gli dà requie. La mamma (biologa) mi fa notare che in realtà il sintomo si trascina da qualche settimana, da quando lo hanno portato in Pronto Soccorso a Bruxelles (dove si trovavano in vacanza) per comparsa di dolore toracico (sempre senza febbre), ma con emoftoe (a sua volta comparsa improvvisamente dopo aver soffiato con forza dentro ad una confezione di succo di frutta facendo a gara col gemello), ed a seguito di esecuzione di lastra documentante addensamento lobare inferiore destro e rialzo della PCR (10mg/dL) con normale conta dei GB, gli hanno diagnosticato una polmonite, curata con ciclo di antibiotico orale. Il sintomo tuttavia non era passato, ed il padre (ingegnere) mi fa notare che il ragazzo ha progressivamente abbandonato (molto a malincuore) l'amato basket che condivideva con il gemello. Si sono allarmati giusto oggi perché il ragazzo faticava a respirare, e lo hanno condotto da noi che lo seguiamo per una osteomielite cronica non batterica (CNO) della mandibola da un po' di tempo...

Alla valutazione medica il ragazzo si presenta in buone condizioni generali, con saturazione al 97%, pressione al 95° per età ed altezza (121/83 mmHg), tachicardico (127 apm) ed apiretico. Presenta inoltre crepitazioni alla base destra, ma a colpirmi è lo sdoppiamento del secondo tono in focolaio polmonare. Prima ancora di riconoscere l'inquietante esito dell'ECG (che documenta un ritardo focale dx e T negative fino a derivazione V4) è l'ecocardiografia POCUS (che ogni tanto mi diverto a fare) ad aggiacciarmi: il ragazzo presenta una incontrovertibile dilatazione del ventricolo destro, che arriva a comprimere il ventricolo controlaterale. La valutazione del collega cardiologo confermerà il reperto, aggiungendo che il ragazzo presenta una ipertensione polmonare severa - con PAP di circa 65 mmHg!

Cerchiamo di riannodare i fili: ipertensione polmonare acuta ed ingravescente associata ad emoftoe è una embolia polmonare sino a prova contraria. Eseguiamo dunque una angio-TC d'urgenza che porrà invece la diagnosi di infarto polmonare esteso del lobo inferiore destro (la stessa opacità che si vedeva alla lastra due mesi prima!) con contestuale dubbio incremento dimensionale dei linfonodi sottocarenali e calcificazioni omolaterali. Gli esami eseguiti a completamento (pannello coagulopatie, signature interferonica, broncoscopia, amgio-RM) permetteranno di escludere una vasculite come causa del quadro, permettendo invece di porre la diagnosi di fibrosi mediastinica. L'ingrandimento linfonodale ipotizzato si rivelerà infatti essere niente altro che un enorme accumulo di tessuto fibroso in sede mediastinica. La fibrosi mediastinica è una patologia estremamente rara in età pediatrica, la cui eziopatogenesi è nella gran parte dei casi idiopatica per quanto spesso (anche predittivamente) associata alla malattia da IgG4<sup>1</sup>, pur potendo manifestarsi anche in conseguenza di infezioni (tra cui ovviamente la tubercolosi, la sarcoidosi o nel contesto di patologia tumorale). Dopo aver escluso le forme secondarie, la terapia immunosoppressiva con metotrexate e/o corticosteroidi permette general-

mente (come in questo caso) non solo di prevenire un peggioramento progressivo ma addirittura di azzerare la necessità di prostaciclina e di antagonisti del recettore dell'endotelina -1 (bosentan) che pure si sono resi necessari in un primo momento per minimizzare le pressioni polmonari elevate.

Cosa mi ha insegnato questo caso e perché è indimenticabile? Mi ha insegnato che un dolore toracico senza febbre e con emottisi è una embolia sino a prova contraria. In questo contesto una ecocardiografia point of care, unitamente all'Rx torace ed all'ECG (che hanno spesso valore predittivo negativo basso come nel caso della miocardite<sup>2</sup>), può essere utile nell'orientare il pediatra sulla gravità della condizione ed orientare un imaging tempestivo senza il ritardo di una valutazione specialistica. È indimenticabile perché insegna che tra le cause non tromboemboliche dell'ipertensione polmonare (nel complesso rare) assieme alle vasculiti<sup>3</sup> ed alle interferonopatie<sup>4</sup> esistono anche le compressioni ab-extrinseco. Se poi sono reversibili con l'aiuto di un cortisone, anche meglio...

## Bibliografia

1. Gorospe L, Ayala-Carbonero AM, Fernández-Méndez MÁ, Arrieta P, Muñoz-Molina GM, Cabañero-Sánchez A, Mañas-Baena E. Idiopathic fibrosing mediastinitis: spectrum of imaging findings with emphasis on its association with IgG4-related disease. Clin Imaging. 2015 Nov-Dec;39(6):993-9. doi: 10.1016/j.clinimag.2015.07.008. Epub 2015 Jul 16. PMID: 26257115.
2. Writing Committee; Drazner MH, Bozkurt B, Cooper LT, Aggarwal NR, Basso C, Bhavani NM, Caforio ALP, Ferreira VM, Heidecker B, Kontorovich AR, Martin P, Roth GA, Van Eyk JE. 2024 ACC Expert Consensus Decision Pathway on Strategies and Criteria for the Diagnosis and Management of Myocarditis: A Report of the American College of Cardiology Solution Set Oversight Committee. J Am Coll Cardiol. 2025 Feb 4;85(4):391-431. doi: 10.1016/j.jacc.2024.10.080. Epub 2024 Dec 10. PMID: 39665703.
3. M. Pavan, A. Agrusti, A. Trombetta, S. Pastore, A. Tommasini, V. Moressa, F. Marchetti, A. Taddio, A. Ventura La granulomatosi eosinofila con poliangioite: dalla pelle al cuore Medico e Bambino 2020;39(9):569-574. doi.org/10.53126/MEB39569
4. Trombetta A, Ghirardo S, Pastore S, Tesser A, Piscianz E, Tommasini A, Bobbo M, Taddio A. Pulmonary arterial hypertension in interferonopathies: a case report and a review of the literature. Pulm Circ. 2019 Aug 9;9(3):2045894019869837. doi: 10.1177/2045894019869837. PMID: 31448075; PMCID: PMC6689922.

## Un wheezing da viagra

Angela Barachino

Pediatra di libera scelta, Mira (VE)

Beatrice è secondogenita, la mamma è italiana, il papà asiatico; ha una sorellina di quattro anni, sana. Nasce nel febbraio 2023, a termine, peso alla nascita 3 Kg, lunghezza 47 cm; fino ai 12 mesi crescita in peso discreta (10°-25° percentile asiatico), lunghezza al 3°-10° percentile; buono lo sviluppo psicomotorio; a circa undici mesi viene inserita all'asilo nido (gennaio 2024) e contrae bronchiolite, che non necessita ricovero; da allora frequenti episodi di wheezing virale, trattati con salbutamolo e steroide per aerosol, a volte betametassone per os. Esegue due consulenze pneumo-

allergologiche che confermano la terapia al bisogno. Al bilancio dei 18 mesi pesa 8 kg (3°-10° percentile) e misura 74 cm (3°-10°). Appare molto minuta, ma si arrampica dappertutto ed è vivace. In autunno riprendono gli episodi di *wheezing* sempre in coincidenza con infezioni virali delle vie aeree, contratte al nido; tuttavia anche se, su mio consiglio, per alcuni periodi rimane a casa dal nido, la sorellina maggiore frequenta la scuola dell'infanzia e quindi il contagio di infezioni virali respiratorie è difficile da prevenire; nel dicembre 2024 esegue visita pneumo-allergologica pediatrica e viene posta in profilassi con steroide inalatorio; dopo due settimane presenta un episodio di dispnea con accesso al pronto soccorso, migliora dopo aerosol con salbutamolo. Un mese dopo, siamo a metà gennaio 2025, la vedo per quello che poteva sembrare l'ennesimo episodio di *wheezing* virale (presentava febbre, polidispnea), ma era molto più serio dei precedenti per cui decido di inviarla all'ospedale per ricovero: SaO<sub>2</sub> 80%, leucocitosi neutrofila, poliglobulia; non risponde al salbutamolo per aerosol, l'Rx torace evidenzia ingrandimento dell'ombra cardiaca, l'ECG è suggestivo di ipertrofia ventricolare destra e ingrandimento atriale destro; è di guardia una collega Cardiologa Pediatra che esegue ecocardio, che pone il sospetto di ipertensione polmonare quindi viene trasferita nella Cardiologia Pediatrica della Clinica Universitaria. Ha avuto un lungo ricovero, di circa due mesi, anche in terapia intensiva, (dove ha compiuto i 2 anni); ci sono stati due episodi di arresto cardiocircolatorio; sono state escluse le cause secondarie di ipertensione polmonare, è in corso l'indagine genetica, risultata positiva per Influenza B. Viene confermata la diagnosi di Ipertensione polmonare primitiva (in corso di influenza B). Dimessa in triplice terapia con Sildenafil, Bosentan e Selexipag, O<sub>2</sub> al bisogno se desaturazione e/o impegno respiratorio. Da circa due mesi la piccola è a casa ed io la visito ogni due settimane: sta crescendo pochissimo, presenta crisi di polidispnea e desaturazione che i genitori trattano immediatamente con somministrazione di O<sub>2</sub>, ma che a volte non si risolvono in tempi brevi; a questi episodi critici si alternano intervalli di relativo benessere, senza bisogno di O<sub>2</sub> e con saturazioni ottime in aria ambiente, ma la crisi può giungere inaspettata in qualsiasi momento. Questo caso è per me indimenticabile perché quello che avevo interpretato come *wheezing* virale ricorrente in bambina che frequenta l'asilo nido nascondeva in realtà una sottostante patologia rara e molto grave.

## L'ultimo?... sarà il primo...

---

*Danila Mariani*

Pediatra di famiglia Brembate (BG)

Questa è la storia di famigliola di origine nord africane, genitori giovanissimi, una figlia di 2 anni, francamente obesa. Secondogenita kg 3.2 nta alla 41 settimana di età gestazionale, con Apgar 3-6 al 1° e 5° minuto. La gestione quotidiana è complicata da difficoltà linguistiche importantissime. L'ho vista a 1 mese di vita perché il papà mima il fatto che «non piange».



All'esame obiettivo presenta una grave ipotonia. Nessun lamento, solo due occhi, bellissimi che fissano. Accrescimento stentato. Nessun documento dalla patologia neonatale. Ci si capisce a gesti. Dopo 1 settimana peso stabile, nessun incremento, ipotonia. Telefono al punto nascita... Numerose visite «improvvisate», richiesta di approfondimenti disattese... un disastro A due mesi, vi è stato un episodio di importante rigurgito con crisi di apnea... corrono in Ospedale. Chiamo e scopro che genitori sono «super cugini» (le madri sono cugine, i padri fratelli). Interpellato un mediatore culturale che riferisce che parlano dialetto strettissimo. Madre non sa leggere né scrivere, padre legge stentatamente. Si aggangano mantenendo una collaborazione stretta ospedale/pediatra di famiglia.

Viene fatto un approfondimento diagnostico ed emerge un'allergia alle proteine latte vaccino (boh!) e avvia Infatrini Peptisorb. Dalla genetica sapremo che ha una mutazione del gene WDR45B (sindrome di ElHattab-Akuraja) che dà un quadro di encefalopatia, patologia rara, in cui vi è una microcefalia ingravescente con grave ritardo psicomotorio, un'importante compromissione sia sul piano motorio che del linguaggio espressivo, come nel nostro caso, a volte in letteratura descrivono un'epilessia, di difficile controllo quando compare, cosa che per il momento non ha mai avuto. L'ipotonia assiale e la quadriplegica spastica in questi 2 anni si sono fatti più evidenti nel tempo.

Si sono manifestati lo scarso accrescimento staturo-ponderale con bassa statura. La difficoltà alla deglutizione, ad alimentarsi ha richiesto il posizionamento PEG, vi sono stati quattro episodi di polmonite, con un ricovero in terapia intensiva pediatrica. ABR dubbi, all'eco addome grande cisti ovarica. Per il momento non vi sono crisi convulsive, ma la gestione è molto difficile. Il gene WDR45B codifica per la proteina 45B contenente ripetizioni WD (triptofano-acido aspartico) ed è un membro della famiglia di proteine WIPI. Le proteine WIPI (proteine *WD-repeat* che interagiscono con i fosfoinositidi) svolgono un ruolo importante nell'autofagia funzionando come unità di costruzione di impalcature che interconnettono il controllo del segnale dell'autofagia e la formazione dell'autofagosoma<sup>17</sup>. L'autofagia è essenziale per il mantenimento dell'omeostasi cellulare. La deregolazione dell'autofagia è stata implicata in numerose malattie, tra cui le malattie neurodegenerative. Inoltre, l'autofagia e l'apoptosi sembrano avere un ruolo importante nel "modellare il cervello" durante lo sviluppo neurologico e la migrazione dei neuroni. Nel frattempo è nata sorellina, apparentemente sana, ora 1 anno.

Questa è stata l'ultima visita come pediatra di famiglia! (quando si dice *finire col botto!*) ed è rimasta indimenticabile perché L'aspetto della bambina... bellissima alla nascita, con occhi indimenticabili, ma completamente ipotonica!! indimenticabile anche per la barriera linguistica insormontabile e per la sindrome genetica rara.

## Così mani, così piedi, così bocca!!!

---

*Andrea Ippolito<sup>1</sup>, Alessandra Graceffa<sup>1</sup>, Rosaria Rizzari<sup>2</sup>, Giovanni Corsello<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione di Pediatria, Università degli studi di Palermo

<sup>2</sup>Pediatra di libera scelta, ASP 6 Palermo

<sup>3</sup>Professore Ordinario di Pediatria Università di Palermo, Direttore della scuola di Specializzazione in Pediatria di Palermo, Direttore Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno-Infantile “G. D’Alessandro”, Palermo

MC, maschio, 5 anni nascita pretermine alla 32<sup>a</sup> settimana di gestazione con ricovero in Terapia Intensiva Neonatale per circa un mese e mezzo. Le vaccinazioni risultano in regola e non vengono riferite allergie. Nei giorni precedenti al ricovero comparsa una sintomatologia caratterizzata da lesioni vescicolari della mucosa orale e delle estremità degli arti (fig.1 e 2), associata a episodi febbrili poco responsivi al paracetamolo per la quale si reca dal curante che consiglia acyclovir.

Dopo due giorni, per peggioramento dei sintomi e comparsa di desquamazione con comparsa di croste mielicheliche (fig. 3 e 4) e dolore viene inviato in pronto soccorso pediatrico, dove esegue esami ematochimici (nella norma) e consulenza infettivologica che pone indicazione al ricovero.

Durante la degenza il paziente è rimasto in buone condizioni cliniche generali, sempre apiretico, trattato con terapia antidolorifica (paracetamolo), idratazione endovena e con washout dell’antibiotico al miglioramento della sovrainfezione fino a progressiva evoluzione e risoluzione delle lesioni cutanee, senza comparsa di nuovi elementi. Alla dimissione il bambino si presentava in buone condizioni cliniche con lesioni cutanee in fase di risoluzione e obiettività clinica generale nella norma. Gli esami ematochimici e microbiologici, refertati qualche giorno dopo, mostrano un valore di Coxsackie IgM >40 U/ml.

## Un pisello scolorito

---

*Isabella Giuseppin<sup>1</sup>, Mario Cutrone<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Pediatra di libera scelta, Portogruaro (Ve)

<sup>2</sup>Dermatologo pediatra, Mestre

Mi si presenta in ambulatorio un ragazzino di 9.5 anni che vedo perché la mamma mi telefona e mi dice che il pisellino si è “scolorato/sbiancato”. Inoltre da qualche tempo fa fatica a urinare, presenta prurito occasionale. La cosa che mi colpisce all’anamnesi telefonica, oltre alla “perdita del colore” della cute prepuziale, è che la madre riferiva che il figlio doveva spingere molto per poter urinare (disuria), che aveva prurito occasionale. In passato riferiva che erano stati eseguiti per il riscontro di una fimosi cicli ripetuti di mometasone furoato crema (per 4 mesi totali).

Obiettivamente quando lo vedo mi accorgo che la punta del pene si era veramente “scolorata”. Infatti si apprezza una fimosi serrata con anello biancastro traslucido avorio, a margini netti (segno di atrofia cicatriziale) attorno all’orifizio prepuziale,



in quadro compatibile con lichen scleroatrofico (LSA). Quadro poi confermato dal collega dermatologo pediatra interpellato. Si tratta di patologia autoimmune che può provocare oltre alla fimosi acquisita anche restringimento e obliterazione del meato uretrale, o una banderella costringitiva sotto il solco balano prepuziale e anomalie del glande. A volte si associa ad altre malattie autoimmuni che vanno escluse (celiachia, tiroidite). La terapia consigliata è il mometasone furoato crema 1 applicazione al die per 5 sere alla settimana per 60 giorni e valutazione chirurgica per circoncisione ed esame istologico, vista la difficoltà riferita alla minzione. Dopo 2 mesi dalla circoncisione è stata prevista una visita dermatologica di controllo per follow up successivo. Il lichen scleroatrofico (o balanite xerotica

obliterante) è una dermatosi cronica linfocitaria ad eziologia ignota, la cui lesione elementare è una piccola papula piana, di colorito biancoavorio, di pochi mm di diametro, a superficie asciutta.

Le papule del lichen, inizialmente isolate, successivamente si fondono in placche di varie forme e dimensioni con emorragie presenti nel loro contesto.

In età pediatrica la più colpita è la regione ano-genitale anche se, raramente, possono essere interessate altre sedi.

Nella maggior parte dei casi il LSA interessa il sesso femminile e inizia prima dei 7 anni, accompagnandosi spesso a prurito, a cui possono conseguire lesioni da grattamento o escoriazioni sul clitoride e sulle piccole labbra. È più comunemente riscontrato nelle donne caucasiche: il rapporto femmine/maschi varia da 6:1 a 10:1. L'incidenza reale della malattia osservata in letteratura è sconosciuta, dipende notevolmente dalla fascia d'età e dal sesso studiati. L'incidenza stimata del LSA maschile sembra variare dallo 0,07 allo 0,3% della popolazione, con una distribuzione bimodale per ragazzi e adulti. In particolare, nei bambini circoncisi affetti da fimosi, la LSA è stata riscontrata nel 5-50% dei casi, con un picco di incidenza tra i 7 e gli 8 anni.

Il caso è indimenticabile perché si tratta di un LSA in maschio che si presenta come una fimosi acquisita grave; con iniziale ostruzione urinaria. A volte possiamo assistere ad un'ostruzione urinaria completa, ma è molto più rara. I sintomi associati sono disuria, ostruzione urinaria o balanite. Sono descritti casi di insufficienza renale acuta secondaria a ostruzione uretrale causata da LSA.

Il trattamento in prima battuta è lo steroide topico a media alta potenza che in letteratura ha evitato la circoncisione in media nel 35% dei ragazzi. L'alternativa è la circoncisione appunto (in letteratura alcuni studi affermano sia la prima scelta per il rischio di degenerazione). Dopo la circoncisione possono esserci delle recidive,

con benderelle costrittive alla base del glande. Va fatto un follow up a lungo termine, anche per l'associazione con il carcinoma squamocellulare del pene (descritto nel 5% dei casi). In merito a questo rischio di degenerazione negli ultimi anni, è stata segnalata una stretta associazione tra diversi marcatori sia nella LSA peniena che in quella vulvare. In particolare, p53, (proteina coinvolta nella riparazione del danno al DNA), e Ki67 (proteina della matrice nucleare espressa durante la proliferazione cellulare), sono considerati modelli istologici gradualmente della carcinogenesi correlata alla LSA e marcatori affidabili delle lesioni premaligne.

### Bibliografia di riferimento

- Christman MS, Chen JT, Holmes NM. Obstructive complications of lichen sclerosus. *J Pediatr Urol.* 2009 Jun;5(3):165-9. doi: 10.1016/j.jpurol.2008.12.007. Epub 2009 Jan 30. PMID: 19186109.
- Li J, Deng C, Peng Q. Underestimation of genital lichen sclerosus incidence in boys with phimosis: results from a systematic review. *Pediatr Surg Int.* 2018 Nov;34(11):1245-1250. doi: 10.1007/s00383-018-4357-7. Epub 2018 Sep 27. PMID: 30264374.
- Kumar KS, Morrel B, van Hees CLM, van der Toorn F, van Dorp W, Mendels EJ. Comparison of lichen sclerosus in boys and girls: A systematic literature review of epidemiology, symptoms, genetic background, risk factors, treatment, and prognosis. *Pediatr Dermatol.* 2022 May;39(3):400-408. doi: 10.1111/pde.14967. Epub 2022 Mar 1. PMID: 35229894; PMCID: PMC9545843.
- Rossi E, Pavanello P, Franchella A. Il lichen sclerosus in bambini con fimosi [Lichen sclerosus in children with phimosis]. *Minerva Pediatr.* 2007 Dec;59(6):761-5. Italian. PMID: 17978785.
- Bochove-Overgaauw DM, Gelders W, De Vyllder AM. Routine biopsies in pediatric circumcision: (non) sense? *J Pediatr Urol.* 2009 Jun;5(3):178-80. doi: 10.1016/j.jpurol.2008.11.008. Epub 2009 Jan 12. PMID: 19138882.
- Arena, S.; Ieni, A.; Currò, M.; Vaccaro, M.; Di Fabrizio, D.; Cassaro, F.; Bonfiglio, R.; Montalto, A.S.; Tuccari, G.; Alibrandi, A.; et al. Immunohistological Analysis of Lichen Sclerosus of the Foreskin in Pediatric Age: Could It Be Considered a Premalignant Lesion? *Biomedicines* 2023, 11, 1986. <https://doi.org/10.3390/biomedicines11071986>.

## Orticaria pigmentosa: chi fa esami va all'inferno

*Anna Aloisio<sup>1</sup>, Silvia Gallo<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Pediatra di libera scelta, Carini (PA)

<sup>2</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Palermo

Alexandro e Jason, entrambi di 1 anno di età, si presentano in ambulatorio per un episodio di otite, il primo, e Jason per il bilancio di salute. Durante la visita, riscontro di numerose lesioni orticarioidi diffuse al tronco non associate a prurito. Alla raccolta anamnestica le madri non riferiscono sintomatologia particolare. Sono stati inviati dallo specialista dermatologo pediatra con diagnosi finale di "orticaria pigmentosa". A Jason, però, è stato richiesto il dosaggio delle triptasi risultate dubbie (6.51 ng/ml; valori normali <6.5ng/ml) e ha eseguito anche test molecolare per la ricerca di mutazione su c-KIT che non ha riscontrato anomalie. Nell'altro caso, non sono stati consigliati esami diagnostici.

In atto entrambi i bambini godono di ottima salute, continuano il monitoraggio delle lesioni e al prossimo prelievo verranno controllate le triptasi ad entrambi. Da questo duplice caso impariamo la necessità di visitare il paziente nella sua interezza, spogliandolo, approfittando anche dei bilanci di salute. Ci insegna, quindi, che qualunque condizione può presentarsi in ambulatorio.

## Le macchie di Muhammad

---

*Anna Rita Incampo, Federica Carigi*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche

Muhammad, quintogenito, nasce da parto spontaneo a 39 settimane di età gestazionale + 4 giorni, dopo gravidanza normodecorsa. I genitori, entrambi provenienti dal Bangladesh, sono in buona salute così come i suoi fratelli. In anamnesi familiare emerge esclusivamente una piastrinopenia ereditaria in tutto il ramo paterno, per cui il piccolo viene affidato agli Oncoematologi del nostro Centro, per approfondire il quadro di piastrinopenia evidenziato agli esami ematochimici. Nel corso del follow up oncoematologico, emerge, all'analisi genetica, una variante patogenetica in eterozigosi associata a piastrinopenia ereditaria (mutazione del gene MYH9).

Ciò che però colpisce i colleghi oncoematologi, che lo rivalutano mensilmente, è la marcata ipotonia assiale del piccolo, il dubbio aggancio di sguardo e lo scarso controllo del capo ai 4-5 mesi di vita, oltre che il complesso quadro di note dismorfiche. In un primo momento nessuno sembra dare molta importanza alle multiple macchie mongoliche di Muhammad, ampie e diffuse ai quattro arti, associate ad una più estesa in regione sacrale e ritenute compatibili con l'etnia di appartenenza. I colleghi, dunque, richiedono con urgenza una valutazione genetico-metabolica ed è così che a 9 mesi di vita conosciamo Muhammad.

Al momento della visita, è impossibile non rimanere colpiti dalle sue caratteristiche cliniche: multiple e diffuse le macchie mongoliche, una evidente dolicocefalia con un collo corto e pliche nuchali, un grave edema palpebrale associato ad epicanto inverso bilaterale, che impediscono al piccolo una completa apertura degli occhi. Il torace è stretto a fronte di un addome globoso con fegato palpabile, ben visibili la presenza di ernia inguinale, così come la sproporzione braccio - avambraccio, associata a clinodattilia del V dito delle mani bilateralmente. Alla valutazione dei genitali, emerge un severo idrocele bilaterale, che la madre, con non poca barriera linguistica, ci riferisce come ingravescente. All'esame obiettivo neurologico, come ci suggerivano i colleghi oncoematologi, Muhammad mostra una severa ipotonia dell'asse, motilità agli arti limitata, mimica facciale poco variabile, vocalizzi assenti, fontanella anteriore ampia per età.

Quelle macchie così ampie e atipiche ci insospettiscono e le restanti caratteristiche cliniche ci inducono ad agire rapidamente: sin da subito il primo sospetto diagnostico è orientato alle malattie metaboliche da accumulo lisosomiale, per cui, nell'immediato, richiediamo esami ematochimici di controllo, includendo

il dosaggio della chitotriosidasi (che risulterà >400 microU/ml) e dell'attività enzimatica beta-galattosidasi (che risulterà insufficiente). Contestualmente avviamo la ricerca di oligosaccaridi urinari su campione di urina.

I risultati confermano il sospetto: in particolare il pattern degli oligosaccaridi urinari risulta compatibile con la diagnosi di gangliosidosi di tipo 1, successivamente confermata all'analisi genetica. Muhammad risulta, infatti, portatore in omozigosi di una mutazione del gene GLB1, causa di malattia, ereditata da entrambi i genitori che, di fatti, sono cugini di primo grado.

Riteniamo questo caso indimenticabile perché tra le manifestazioni cliniche riscontrate in Muhammad, molte ci avrebbero potuto suggerire la sua diagnosi "quasi a colpo d'occhio". Le macchie mongoliche, più correttamente denominate con l'espressione di melanocitosi dermica, sono determinate dalla persistenza di melanociti dendritici nel derma: di solito, nella pratica clinica, si individua più comunemente una macchia mongolica isolata in regione sacrale che tende alla regressione spontanea. Una melanocitosi dermica molto estesa che coinvolga anche gli arti, persistente e con tendenza alla diffusione si associa talora alla gangliosidosi e ne può essere un segno caratteristico oltre che rivelatore, come in questo caso.

La gangliosidosi è, infatti, una malattia genetica da accumulo lisosomiale ad ereditarietà autosomica recessiva, caratterizzata dal deficit dell'enzima beta-1-galattosidasi: la sua insufficiente attività causa l'accumulo di gangliosidi nei lisosomi delle cellule neuronali, ma anche di altri oligosaccaridi galattosio-terminali in differenti organi, tra cui il fegato, milza e la cute.

## MIRM

---

*Vincenzo Maria Bruno<sup>1</sup>, Vincenzo Ciunfrini<sup>1</sup>, Filippo Iaccarino<sup>2</sup>, Virginia Mirra<sup>2</sup>, Sara Russo<sup>1</sup>, Elvira Calabrese<sup>2</sup>, Filomena Barbato<sup>3</sup>, Paolo Siani<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Dipartimento di scienze mediche traslazionali, sezione di pediatria, Università degli studi Napoli Federico II, Napoli

<sup>2</sup>Unità delle malattie croniche e multifattoriali, Ospedale Santobono- Pausilipon, Napoli

<sup>3</sup>Dermatologia Pediatrica, Ospedale Santobono- Pausilipon, Napoli

Vi presentiamo il caso di Sofia, età cronologica 5 anni, giungeva alla nostra attenzione per comparsa di lesioni crostose ed erosioni della mucosa labiale in progressivo peggioramento. All'ingresso in reparto la piccola presentava tosse e coriza accompagnate da un quadro clinico caratterizzato da lesioni muco-cutanee al volto e maculo-papulari ai 4 arti che nel corso della degenza si sono evolute in lesioni ulcerative e crostose dolorose che hanno compromesso la capacità di alimentazione, con necessità di ricorrere alla nutrizione parenterale. Sono stati praticati esami di inquadramento del caso, tra cui sierologie virali, da cui è emersa una positività di IgG e IgM per HSV e *M. pneumoniae*. A completamento diagnostico è stata effettuata una radiografia del torace che ha mostrato un quadro compatibile con un'infezione da *M. pneumoniae* per cui, considerando



il quadro clinico è stata posta diagnosi di MIRM ed è stata avviata antibiotico-terapia per via endovenosa con Claritromicina, oltre che un apposito trattamento topico per le lesioni muco-cutanee, con progressiva risoluzione delle lesioni e progressiva riacquisizione di capacità di alimentarsi per via orale.

*Mycoplasma pneumoniae* è una causa comune di infezione delle vie respiratorie, nella maggior parte dei casi di grado lieve. Nel 25% dei casi l'infezione da *M. pneumoniae* può presentarsi con sintomi extrapolmonari severi come anemia, artriti e manifestazioni mucocutanee tra cui annoveriamo la MIRM (*Mycoplasma pneumoniae-Induced Rash and Mucositis*), un'entità nosologica caratterizzata da eruzione cutanea e mucosite indotte da *M. pneumoniae*, che entra in diagnosi differenziale con la sindrome di Stevens-Johnson (SJS).

La diagnosi di MIRM implica manifestazioni cutanee e mucosali accompagnate a sintomi respiratori recenti o concomitanti, con test di laboratorio che conferma *M. pneumoniae*. A causa della natura pleomorfica di questa eruzione, le eruzioni associate a *M. pneumoniae* sono state etichettate con diverse designazioni all'interno dello spettro di eritema multiforme, SJS e necrosi epidermica tossica. La MIRM si differenzia dall'eritema multiforme correlato all'herpes o dalla SJS/TEN indotta da farmaci per: la giovane età, il predominante coinvolgimento delle mucose, il coinvolgimento cutaneo variabile, ma relativamente scarso e la prognosi eccellente.

Il coinvolgimento mucosale nella MIRM si manifesta generalmente con interessamento della mucosa orale (94%), della regione oculare (82%) e dell'area urogenitale (63%), mentre le manifestazioni cutanee sono descritte come vescicolobollose (78%) o lesioni a bersaglio sparse (43%). La diagnosi precoce con una corretta terapia antibiotica, mediante l'utilizzo dei macrolidi, o nei casi più severi con immunoglobuline endovena risultano essere necessari per un tempestivo trattamento della patologia.

### Take home message

Il caso di Sofia sottolinea come una sindrome mucocutanea in un contesto respiratorio in età pediatrica debba farci porre il sospetto di MIRM. Riconoscerla precocemente può evitare diagnosi errate come SJS, ridurre complicità, e migliorare l'outcome clinico.

## Diagnosi a colpo di mano

---

Irene Berti

IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Conosco L. 17 anni, in occasione di una visita ambulatoriale.

La ragazza veniva inviata dal curante a seguito di una valutazione dermatologica

eseguita privatamente in altra sede, che dava l'indicazione all'escissione di un nevo melanocitario alla coscia destra. L. non ha familiarità per melanoma né altri fattori di rischio per malignità. Il nevo in questione è piccolissimo (circa 2 mm x 2 mm), simmetrico, poco pigmentato privo a mio parere di atipie che ne giustifichino la rimozione. Durante la visita noto però una sorta di marezza alla faccia interna delle cosce bilateralmente. Interrogata su questo aspetto, L. riferisce che il reticolo è più apprezzabile d'inverno e lei lo attribuisce al freddo ("mi viene quando fa freddo").



In realtà l'aspetto è compatibile con un "eritema ab igne" quadro secondario all'esposizione della cute ad una fonte di calore. L. infatti è molto freddolosa e ha l'abitudine di tenere una borsa dell'acqua calda tra le gambe quando sta seduta a studiare e anche la sera a letto per addormentarsi. Prima diagnosi inaspettata.



Mentre sto scrivendo il referto, la ragazza mi dice: "Dottoressa posso chiederle ancora una cosa? Quando io mi faccio la doccia o immergo le mani in acqua anche per pochi minuti, la pelle si raggrinzisce tantissimo mi vengono tutte le righe, come succede ai bambini al mare quando stanno ore in acqua". La manifestazione regredisce spontaneamente in 10-15 minuti. E mi mostra delle foto.

Questo aspetto della cute noto come cheratoderma acquagenico, è un fenomeno che può essere idiopatico, ovvero isolato e senza un'associazione con quadri sistemici. Impone però di escludere una fibrosi cistica, di cui lei non avrebbe altri elementi di sospetto.

Diventa a questo punto obbligatorio avviare le indagini per escludere che L. sia portatrice di qualche anomalia genetica FC correlata che evidentemente nel suo caso ha poco significato clinico ma che potrebbe diventare rilevante in futuro in ottica di procreazione e possibilità, se incontrasse un partner portatore di FC, di trasmettere la fibrosi cistica ai suoi figli.

## Spondilolisi istmica: spiegaci bene in 100 secondi

*Eva Alfieri*

Pediatra di libera scelta di Selvazzano Dentro (Padova)

Questa è la storia di una ragazza di 13 anni, la vedo aprile 2024 per dolore al fianco destro da un mese circa. (pratica ginnastica artistica agonistica 3 volte/settimana), quando inarca la schiena/ruota il busto, la notte dorme, non ricorda

traumi. Faccio fare per scrupolo un'ecografia addome, senza fretta, tutto negativo; a voce l'ecografista dice aver visto dei cristalli di sabbia, pertanto consiglia di far bere di più la ragazza. Ritorna dopo quasi un anno, a marzo 2025, per persistenza saltuaria del dolore. Lo avverte alla rotazione del busto, lo localizza in modo preciso, permanendo con esame obiettivo negativo. Richiedo pertanto RMN del retroperitoneo. Prima di iniziare l'esame, il medico contesta l'appropriatezza della mia prescrizione, ma poi referta: "peduncolo vertebrale di sx di L4 che presenta discreta alterazione dell'intensità del segnale midollare osseo di aspetto edematoso senza evidenti interruzioni delle limitanti corticali ossee, da possibile microfrattura intraspongiosa". La mando quindi subito da ortopedico, che consiglia una radiografia e una TAC che confermano lisi istmica monolaterale sinistra in L4, senza segni di listesi, e pone pertanto diagnosi di spondilolisi istmica senza spondilolistesi. Consiglia eventuale busto al bisogno, riposo e attesa, per operarla più tardi possibile. La mamma mi richiama però a inizio novembre, perché si è ripresentato il dolore, che è più frequente e più importante. La rimando quindi da ortopedico (ora ha 14 anni e 8 mesi). Di questo caso mi ha colpito il fatto che il dolore era saltuario, non grave, ma persisteva e si ripresentava in modo ricorrente, sempre con le stesse caratteristiche che chiedendo bene alla ragazza, pur non vedendo niente all'esame obiettivo, lo descriveva con precisione.

## La polmonite di Lorenzo

---

*Mariavalentina Catania, Andrea Ippolito, Alfredo Flavio Pellegriti, Federica Arcoleo, Annalisa Ferlisi, G. Maugeri, Giovanni Corsello*

U.O.C. di Pediatria ad indirizzo Pneumologico ed Allergologico Arnas Civico- Ospedale "Di Cristina" - Palermo

Lorenzo, 5 anni, nato a termine di peso corretto con buon adattamento alla vita extrauterina ed in follow-up per disturbo dello spettro autistico, giunge alla nostra osservazione per febbre e polmonite. In anamnesi, tre settimane prima, segnalata faringodinia associata ad inappetenza, trattata dapprima con amoxicillina-acido clavulanico, Per la comparsa di febbre e riscontro di riduzione del murmure vescicolare nei campi medio-basali di sinistra viene condotto in pronto soccorso pediatrico (PSP) ove esegue esami ematochimici con riscontro di leucocitosi neutrofila (WBC 22.830/ uL (N 86,2%, L 10,6%, M 3,2 %) PCR 12.19 mg/dl PCT 2,6 ug/L), e se ne dispone ricovero presso la nostra U.O. Il piccolo appare eupnoico ma al torace murmure vescicolare ridotto nei campi medio-basali di sinistra associato a rumori trasmessi dalle alte vie bilateralmente maggiormente a destra, con qualche accesso di tosse catarrale. Si intraprende terapia antibiotica empirica con Ceftriaxone endovena ed esegue indagini microbiologiche come tampone nasofaringeo per la ricerca di virus e batteri, sierologia per *Mycoplasma pneumoniae* e *Chlamydia pneumoniae*. A 48h pervenute indagini microbiologi-

che con positività del tampone nasofaringeo per *Haemophilus Influenzae* ma, nonostante lo sfebbramento, visto il mancato miglioramento dell'obiettività respiratoria si opta per inserire in terapia Claritromicina per via orale in attesa degli esami sierologici. Dopo le successive 24h, non essendo stato riscontrato miglioramento dell'obiettività toracica ripete esami ematochimici con riduzione della leucocitosi e negativizzazione degli indici di flogosi e viene eseguito RX torace: "opacamento del campo polmonare medio inferiore di sinistra nel cui contesto si apprezzano multiple immagini aeree (anse intestinali? Altro?) Non definibile profilo diaframmatico di sinistra." Pertanto viene sottoposto a TC torace con e senza mdc con riscontro di: "ampio difetto di continuità dalla sede posterolaterale sinistra diaframmatica con erniazione di contenuto addominale ad occupare l'intera cavità toracica di sinistra fatta eccezione del campo polmonare superiore. In particolare si apprezza erniazione dei visceri intestinali caratterizzata da adipe mesenterico, multiple anse ileali con relativi vasi mesenterici, parte di flessura colica di sinistra, milza che occupa la sede posteriore e mediale basale polmonare sinistra ed appare con ilo rivolto lateralmente, parte di coda del pancreas che appare dislocata supero-lateralmente verso la sede erniaria ove coesistono cranialmente vasi e diramazioni comprese quelle del tronco celiaco. Lo stomaco appare in sede subdiaframmatica sinistra. Normale aspetto ma apprezzabile a carico di fegato che appare lievemente ingrandito, surreni, reni e vescica. Anse coliche distese da materiale fecale. Dislocazione verso destra delle strutture mediastiniche e delle vie aeree. Sfumati addensamenti a carico dei segmenti declivi in sede lobare polmonare superiore sinistra." Viene pertanto concordato trasferimento c/o U.O.C. di chirurgia pediatrica per eseguire intervento chirurgico correttivo. L'ernia diaframmatica congenita a esordio tardivo (EDC-ET) rappresenta una rara, ma significativa, variante clinica della classica ernia diaframmatica congenita (EDC). L'incidenza stimata delle EDC-ET è compresa tra il 5% e il 25% di tutte le ernie diaframmatiche congenite. La diagnosi media di età è circa 1 anno e mezzo. Circa l'85% sono sinistre, il 13% destre e il 2% bilaterali. La sintomatologia è estremamente variabile, comprensiva di dispnea, tosse cronica, respiro sibilante, infezioni respiratorie ricorrenti ma anche sintomi gastrointestinali quali vomito, dolore addominale ricorrente, segni di occlusione intestinale, perdita di peso. Raramente possono presentarsi manifestazioni acute come addome acuto, shock settico, distress respiratorio improvviso (simulando pneumotorace iperteso) oppure condizioni come volvolo gastrico o strozzamento intestinale che possono essere conseguenze legate a EDC-ET.

### Take home message

Il quadro descritto è emblematico di ernia diaframmatica a esordio tardivo, una entità che il pediatra deve conoscere vista la svariata quantità di sintomi e manifestazioni cliniche che può dare, fortunatamente, la prognosi è generalmente favorevole, con una mortalità significativamente inferiore rispetto alle forme a esordio precoce.

## Fuori bersaglio

---

*Nicole Battistella*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno Infantile “Burlo Garofolo”, Trieste

Nicoletta giunge a prima valutazione endocrinologica nel 2019, all'età di 9 anni, per un quadro di bassa statura. Dall'anamnesi fisiologica emerge che la bambina era nata a 32 SG, con PN 2120g (1.65 DS secondo Bertino) e lunghezza 42 cm (0.38 DS). I genitori ci raccontano che Nicoletta è da sempre cresciuta sui centili inferiori e che ha un'alimentazione molto selettiva, con difficoltà ad introdurre nuovi alimenti. Gli esami ematici documentano funzionalità tiroidea nella norma, sierologia per celiachia negativa, effettori del GH in range. In tale visita viene esclusa una bassa statura (l'altezza era pari a -1.71 DS) e si riscontra una velocità di crescita costante, nonostante ci sia una discrepanza tra l'altezza della bambina ed il suo bersaglio genetico. Continuiamo a seguire Nicoletta negli anni, ripetendo esami ematochimici ed RX carpo per studio dell'età ossea. Nel 2020 si assiste ad una deflessione della curva di crescita, con altezza che dal 10° percentile scende fin sotto il 3°: la bambina esegue quindi un test da stimolo del GH con arginina (2021) che esclude un deficit di ormone della crescita. Si ipotizza dunque che il rallentamento della VCS sia legato alla prematurità ed all'elevata selettività alimentare. Si assiste all'avvio della pubertà tra i 12 e i 13 anni di Nicoletta: in questo periodo la VCS subisce un'accelerazione che riporta la ragazzina ad una statura al 10° percentile, valore non più così allarmante ma comunque sotto al target genetico di oltre 3 DS. La netta differenza dal potenziale familiare che, nonostante lo *spurt* puberale, rimane pressoché costante negli anni, ci spinge a contattare i colleghi genetisti con i quali si concorda l'esecuzione del cariotipo, che nel 2024 rivela una sindrome di Turner a mosaico (45,X 52%; 46,XX 48% su cariotipo standard su 50 metafasi). Nel frattempo Nicoletta ha avuto il menarca e alla visita di agosto 2024 si riscontra una VCS di 5.55 cm/anno ed uno stadio puberale B5, Ph5, A1-2. Agli esami ematici però si conferma una riserva ovarica compromessa (AMH 0.93 ng/ml), per cui viene avviato un percorso di PMA per crioconservazione ovocitaria.

Al controllo di novembre 2025 Nicoletta, che è in terapia sostitutiva da poco più di un anno, presenta un recupero staturale significativo, uno stadio puberale completo, ci racconta che sta iniziando a variare di più con l'alimentazione, con conseguente incremento ponderale e che frequenta il secondo anno di un Istituto Tecnico ad indirizzo informatico con PSP.

Vi parlo della sua storia perché rappresenta un caso emblematico per quanto riguarda la sfida diagnostica nei mosaicismi della sindrome di Turner. Questa patologia, che ha una prevalenza di 1:2000 nate vive, viene generalmente associata al fenotipo classico caratterizzato da bassa statura, amenorrea primaria,

*pterygium colli*, anomalie scheletriche, deficit neurocognitivo. Bisogna però considerare che solo il 40-50% dei casi di sindrome di Turner presenta una monosomia pura (cariotipo 45,X), mentre il restante 50-60% si presenta in forma di mosaico (cariotipo più frequente 45,X; 46,XX - 15-25%), con un fenotipo estremamente variabile. In particolare circa il 15-20% dei mosaicismi di Turner possono presentare una pubertà spontanea, come nel caso di Nicoletta, elemento che ha contribuito al ritardo della diagnosi. Per questa condizione, una diagnosi precoce risulta fondamentale per instaurare una tempestiva terapia sostitutiva (con GH e se necessaria terapia ormonale), nonché per avviare un follow-up multidisciplinare in considerazione di morbidità e mortalità della patologia.

Da questo caso quindi ho imparato che:

- È importante misurare entrambi i genitori e dunque valorizzare il bersaglio genetico, senza focalizzarsi solo sui percentili: la discrepanza dal target genetico deve sempre indurre al sospetto diagnostico.
- La pubertà e la presenza di ciclo mestruale non escludono a priori una sindrome di Turner: il menarca spontaneo è possibile nei mosaicismi.
- Fondamentale una diagnosi precoce per garantire una prognosi migliore.

## Il fiuto di SNNOOPY

---

Vincenzo Maria Bruno<sup>1</sup>, Francesco Maria Rosanio<sup>2</sup>, Eleonora Acampora<sup>1</sup>, Martina Ranieri<sup>1</sup>, Vincenzo Tipo<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Dipartimento di scienze mediche traslazionali, Sezione di Pediatria, Università degli Studi Napoli Federico II, Napoli

<sup>2</sup>Unità di Emergenza Pediatrica, Ospedale Pediatrico Santobono-Pausilipon, Napoli

Riportiamo il caso di Diego, di 4 anni, giunto in pronto soccorso per cefalea mattutina e vomito ricorrente da circa due settimane, in seguito a un episodio simil-influenzale. Già valutato due volte con diagnosi di gastroenterite e successivamente sinusite, il paziente non aveva mostrato miglioramenti clinici. All'arrivo in PS si presentava in buone condizioni generali, ma l'esame neurologico rivelava una lieve instabilità della marcia, non precedentemente valorizzata. L'esame del fondo oculare evidenziava la presenza di papilledema, segno indiretto ma suggestivo di ipertensione endocranica.

La decisione di eseguire una TC encefalo urgente è stata supportata dall'applicazione dello *score* SNNOOP10, uno strumento clinico sviluppato per identificare i principali segnali di cefalea secondaria. Il punteggio, proposto da Do et al. su *Neurology* (PMID: 30587518), include i seguenti criteri: sintomi sistemici, storia di neoplasia, segni neurologici, esordio improvviso, età superiore a 50 anni, cambiamento o progressione del *pattern*, papilledema, precipitazione con valsalva o sforzo, cefalea posturale, gravidanza o *postpartum*. Nel nostro caso erano presenti quattro elementi significativi: prima cefalea severa, progressione del quadro clinico, papilledema e segni neurologici. La TC ha rivelato un'idro-



cefalia triventricolare ostruttiva da lesione del IV ventricolo; la RM ha confermato la diagnosi di ependimoma, poi rimosso chirurgicamente.

Nonostante l'utilità dello SNNOOP10 in questo caso, va sottolineato che lo strumento non è stato validato per la popolazione pediatrica. Alcuni criteri non sono applicabili nei bambini (come l'età >50 anni o la gravidanza), e l'applicazione indiscriminata dello *score* può portare a un eccesso di imaging, con molte TC negative, senza benefici clinici ma con esposizione a radiazioni ionizzanti potenzialmente dannose. Studi come quello di Pearce et al. (*Lancet*, 2012; PMID: 22681861) e quello di Yilmaz et al. (*Pediatric Radiology*, 2020;) mostrano che solo una minoranza delle TC effettuate in età pediatrica modifica realmente la gestione clinica, mentre l'esposizione cumulativa può aumentare il rischio di tumori cerebrali e leucemie in età adulta.

La cefalea rappresenta un motivo frequente di accesso in pronto soccorso pediatrico, responsabile di circa l'1% delle visite. Nella maggior parte dei casi si tratta di forme primarie, benigne e autolimitanti. Tuttavia, in una minoranza dei pazienti, può costituire il sintomo iniziale di una patologia neurologica grave. In questi casi, è fondamentale riconoscere tempestivamente i segnali d'allarme clinici (*red flags*) che suggeriscano la necessità di un imaging cerebrale urgente, come la tomografia computerizzata (TC), rispetto a un percorso più prudente, basato sull'osservazione clinica o su una risonanza magnetica (RMN) in elezione.

In conclusione, sebbene lo *score* SNNOOP10 possa rappresentare un utile strumento di orientamento anche nei bambini, la sua applicazione deve essere attenta e selettiva. Non è uno strumento validato in età pediatrica e, se utilizzato senza un adeguato giudizio clinico, può condurre a un uso eccessivo di TC, con limitato rendimento diagnostico ma rischi significativi a lungo termine. Appare quindi necessaria la sviluppo di sistemi decisionali specifici per l'età pediatrica, con maggiore accuratezza diagnostica, per garantire un uso appropriato dell'imaging e una reale tutela della salute del bambino. Ritornando al caso di Diego la valutazione clinica e neurologica rimangono pertanto centrali nella gestione delle cefalee pediatriche.

### Bibliografia di riferimento

- Do TP, Remmers A, Schytz HW, Schankin C, Nelson SE, Obermann M, Hansen JM, Sinclair AJ, Gantenbein AR, Schoonman GG. Red and orange flags for secondary headaches in clinical practice: SNNOOP10 list. *Neurology*. 2019 Jan 15;92(3):134-144. doi: 10.1212/WNL.0000000000006697. Epub 2018 Dec 26. PMID: 30587518; PMCID: PMC6340385.
- Yilmaz HL, et al. The evaluation of children with headache in pediatric emergency department and the role of cranial imaging. *Pediatric Radiology*. 2020. ScienceDirect.
- Pearce MS, Salotti JA, Little MP, McHugh K, Lee C, Kim KP, Howe NL, Ronckers CM, Rajaraman P, Sir Craft AW, Parker L, Berrington de González A. Radiation exposure from CT scans in childhood and subsequent risk of leukaemia and brain tumours: a retrospective cohort study. *Lancet*. 2012 Aug 4;380(9840):499-505. doi: 10.1016/S0140-6736(12)60815-0. Epub 2012 Jun 7. PMID: 22681860; PMCID: PMC3418594.

## Colpo di tacco

---

*Massimo Ronconi*

Pediatra di libera scelta, Castelvomberto (VI)

Alessandro è un bambino di 9 anni, nato a termine, gravidanza fisiologica, perinatalità regolare, in regola con il calendario vaccinale, genitori sani, infermieri. Presenta dolore al piede destro sine trauma, a volte anche a riposo, alternato a periodi di benessere, attribuito inizialmente a dolore tendineo o a sforzo fisico sportivo (gioco del calcio). Il 07/09/2024 effettua una prima radiografia del piede risultata negativa. Persistendo il dolore, in data 29/11/24 esegue RMN senza e con mezzo di contrasto: “Marcatamente disomogeneo l’osso calcaneare che contiene diffusa iperintensità di segnale nelle sequenze T2wFS, tipo da diffuso coinvolgimento edematoso della spongiosa ossea con presenza di due nuclei iperintensi maggiori di tipo fluido (lungo la porzione postero-esterna e al margine anteriore del calcagno) intercalati da zolle e strie disomogeneamente iso-iperintense. Queste ultime si dispongono prevalentemente lungo il margine inferiore e lungo la porzione esterna dell’osso calcaneare di destra; esse appaiono riferibili a presenza di materiale tissutale-proteinaceo che sembra protrudere attraverso irregolare soluzione di continuo della corticale ossea lungo il versante postero esterno dell’osso calcaneare, raccogliendosi in sede sottocutanea in area a profili sinuosi. Tale formazione risulta di non univoca interpretazione (cisti ossea complicata? angioma osseo? angio-fibroma calcaneare? altro?)”. Una successiva radiografia del piede dx. (05/12/24) mostra:” Tenui areole confluenti di disostosi rarefacenti, a margini sfumati, a livello del calcagno di destra, con irregolarità e bombatura del profilo corticale laterale, che appare interrotto da lisi ossea sul versante posteriore, come da sospetta sostituzione tissutale”. Una TC con e senza mdc in data 09/12/24 rivela:”Disomogeneo l’osso calcaneare di destra, la spongiosa ossea appare disomogenea con travate dense maggiormente rappresentate al terzo-medio posteriore e presenza di due aree di relativa disomogenea rarefazione al margine anteriore ed in sede postero-laterale. Lungo il margine laterale dell’osso calcaneare, al suo terzo medio-posteriore, si apprezza maggior convessità del profilo corticale esterno (tipo da presenza di bombè corticale) con evidenza di breve soluzione di continuo di 8 x 6 mm che sembra risultare impegnata da sfumato tessuto tenuemente denso proveniente dalla spongiosa ossea”. Alessandro è stato valutato una prima volta presso l’Istituto Ortopedico Rizzoli il 18/12/2024 (Dott.ssa Campanacci), che ha sospettato trattarsi di angioma osseo e consigliava un follow up strumentale a distanza di 1 anno. La sintomatologia dolorosa è, però, peggiorata nelle settimane successive, con saltuari risvegli notturni per dolore, e comparsa di edema ed iperemia del piede per cui, in data 19/03/25, Alessandro è stato condotto in Pronto Soccorso a Vicenza e successivamente ricoverato in Pediatria per una sospetta osteomielite (sul già presente angioma osseo sospetto). Durante il ricovero sono stati eseguiti accertamenti ematochimici sostanzialmente nella norma salvo per PCR 78 mg/dL e VES 68

mm/h, PCT negativa, LDH nella norma, e una ecografia (19/03/25): “a livello della tumefazione obiettivamente rilevabile in sede di retro-piede, al versante laterale, all’altezza di corpo tuberosità calcaneare, si documenta area disomogeneamente ipo-anecogena a profili finemente irregolari, che parrebbe più compatibile con la porzione a localizzazione extraossea di nota lesione calcaneare, piuttosto che con alterazioni edemigene. Modesto versamento endoarticolare in sede tibiotarsica. Modesto ispessimento edematoso dei tessuti molli sottocutanei della caviglia, più evidente al versante laterale”. RMN con e senza mdc (26/03/2025): “persiste marcata diffusa disomogeneità del segnale a carico del calcagno con marcato eterogeneo potenziamento del segnale dopo infusione e.v. di MdC in presenza di zone di assenza di potenziamento (da aree non vascolarizzate); persistono segni di erosione della corticale calcaneare sul versante esterno, al 3° posteriore del calcagno, con coinvolgimento dei tessuti molli contigui, aspetti di entità invariata”. A Vicenza è stata eseguita terapia antidolorifica in vena e terapia antibiotica con cefazolina dal 19/03 al 02/04/25 con miglioramento delle condizioni cliniche e della sintomatologia dolorosa. Alessandro è stato dimesso in data 02/04/25 ed ha proseguito la terapia antibiotica per os per un totale di 30 giorni, con consiglio di ripetere RMN e TC a distanza di 2 mesi seguite da nuovo controllo a Bologna. Il 11/06/25 Alessandro è stato ricoverato presso lo Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna e sottoposto a biopsia incisionale della lesione e, purtroppo, l’esame istologico ha permesso di porre diagnosi di Sarcoma di Ewing. A completamento diagnostico e di stadiazione Alessandro ha eseguito poi: - 16/06/25 PET/TC: “intensa e disomogenea ipercaptazione del radiofarmaco (SUV 8,2) a livello della nota lesione ossea calcaneare di dx, a carattere prevalentemente litico con interruzione della corticale sul versante esterno. Concomita diffuso ispessimento cutaneo/sottocutaneo (SUV 6,5), disomogeneamente iperfissante, in regione sotto-malleolare omolaterale senza interruzione di continuità con la lesione ossea sovradescritta. Si segnala la presenza di alcune linfadenopatie iperfissanti in sede inguinale superficiale dx e iliaca esterna dx. - 18/06 TC torace: “bilateralmente sono visibili micronoduli iperdensi intraparenchimali e subpleurici, aspecifici, da controllare evolutivamente. - ECG ed ecocardiografia del 16/06/25 nella norma. È stato quindi approntato un programma terapeutico che prevede: chemioterapia pre-operatoria, chirurgia, chemioterapia post-operatoria, in corso di svolgimento.

### **Definizione**

Con il nome di tumore di Ewing, o di sarcoma di Ewing, si indica un gruppo di tumori con origine e caratteristiche genetiche e cellulari simili, descritti per la prima volta all’inizio del secolo scorso dal patologo statunitense James Ewing. I tumori di Ewing si sviluppano a partire dall’osso o dai tessuti molli che lo circondano e possono localizzarsi in diverse aree dell’organismo, anche se quelle più comunemente coinvolte sono la tibia, il femore, il bacino e le costole. La malattia può insorgere a tutte le età, ma si presenta soprattutto nei bambini e negli adolescenti.

## **Incidenza**

L'incidenza di sarcoma di Ewing negli Stati Uniti è di 2,1 casi per milione di bambini. Secondo i dati dell'Associazione italiana registri tumori (AIRTUM), i sarcomi di Ewing rappresentano il 2 per cento circa di tutti i tumori nella fascia di età compresa tra 0 e 19 anni. L'incidenza della malattia è più elevata nei maschi (4,3 casi per milione) che nelle femmine (2,6 casi per milione) e cresce con l'aumentare dell'età. Il picco di casi si osserva tra i 5 e i 15 anni.

## **Eziologia**

Età e genere sono due fattori di rischio per il tumore di Ewing. Si manifesta prevalentemente in età pediatrica e adolescenziale e risulta più comune tra i maschi. Si tratta di fattori di rischio non modificabili, sui quali, cioè, non è possibile intervenire. Sebbene le cause del tumore di Ewing non siano state ancora identificate con certezza, sono state osservate alcune mutazioni a livello del DNA che potrebbero avere un ruolo chiave nell'insorgenza della malattia. Si tratta in genere di mutazioni che non vengono ereditate dai genitori, ma possono verificarsi nel corso della vita. In genere si trovano in corrispondenza di traslocazioni tra cromosomi diversi che portano alla formazione di un gene di fusione anormale e alla corrispondente proteina aberrante. Nell'85 per cento circa dei casi questo tipo di cancro presenta la traslocazione cromosomica 11;22, cioè un gene del cromosoma 11 (chiamato FLI1) si trova posizionato sul cromosoma 22 (vicino al gene EWSR1). Questo causa la formazione di un gene che, quando è trascritto in RNA, dà origine a una molecola ibrida, detta EWSR1-FLI1. A sua volta, EWSR1-FLI1 comporta un'attività anomala delle cellule, che crescono in modo eccessivo, portando alla formazione del tumore. La presenza del trascritto EWS-FLI viene utilizzata a scopo diagnostico e permette di individuare in modo strettamente specifico il tumore. Si distinguono 3 tipi di tumore di Ewing che vengono trattati con le stesse terapie, date le caratteristiche molto simili a livello cellulare e cromosomico: 1) il tumore di Ewing osseo è la forma più comune, che insorge soprattutto a livello delle ossa pelviche, del torace o degli arti inferiori (tibia e femore); 2) il tumore di Ewing extra-osseo prende origine dai tessuti molli posti vicino all'osso (da cui il nome di sarcoma); 3) i tumori neuroectodermici primitivi periferici, sono forme rare che, come gli altri tumori di Ewing, prendono origine da ossa e tessuti molli adiacenti all'osso. Se si sviluppano a partire dal torace, queste neoplasie sono chiamate tumori di Askin.

## **Clinica**

Il dolore nell'area corrispondente alla sede del tumore è il sintomo principale dei tumori di Ewing, in particolare nella malattia che si localizza a livello dell'osso. Anche fratture ossee causate da traumi lievi potrebbero essere un sintomo di malattia, dal momento che la presenza del tumore indebolisce la struttura dell'osso. In molti casi, soprattutto nel caso di tumore extra-osseo, possono essere presenti gonfiore e tumefazioni visibili. Talvolta vi sono anche sintomi più generici come febbre, stanchezza e malessere o aumento degli indici di infiammazione.

## **Prevenzione**

Non essendo stati identificati fattori di rischio modificabili per la malattia, non esistono attualmente strategie mirate per la prevenzione dei tumori di Ewing.

## **Diagnosi**

In caso di sospetto tumore di Ewing, dopo una visita accurata per valutare segni e sintomi della malattia e la storia medica personale e familiare, il medico potrà prescrivere esami di approfondimento basati sulla cosiddetta diagnostica per immagini: risonanza magnetica, tomografia computerizzata (TC), tomografia a emissione di positroni (PET): sono utili per capire se il tumore è presente e quanto è diffuso; la scintigrafia ossea aiuta a valutare la diffusione e il danno a livello dell'osso. La biopsia rappresenta l'esame fondamentale per arrivare alla diagnosi definitiva di tumore di Ewing. Sui campioni prelevati mediante biopsia vengono in genere effettuate analisi di immunoistochimica con valutazione di marcatori caratteristici delle cellule del sarcoma di Ewing (come CD99 e caveolina 1) e analisi molecolari per rilevare la presenza del trascritto ibrido che si forma in seguito alla traslocazione cromosomica (in genere EWSR1-FLI1). Esami del sangue completi sono utili per stabilire le condizioni di salute generale dei pazienti e per ottenere informazioni sulla malattia. Livelli elevati di lattato deidrogenasi (LDH) sembrano essere associati a un'evoluzione più aggressiva della malattia.

## **Evoluzione clinica**

Lo stadio di un tumore indica quanto la malattia è diffusa ed è fondamentale per scegliere il trattamento più adatto a ciascun caso. Per assegnare uno stadio ai tumori di Ewing si utilizza il sistema TNM, con il quale si valuta l'estensione della malattia (T), il coinvolgimento dei linfonodi (N) e la presenza di metastasi (M). È possibile aggiungere a queste informazioni anche il grado di malattia (G): più alto è il grado, più aggressivo è il tumore. Spesso nella pratica clinica si utilizza una classificazione semplificata dei tumori di Ewing, che distingue solo due categorie: la malattia localizzata, ovvero confinata all'organo di origine, e la malattia metastatica, già diffusa in altre aree dell'organismo oltre a quella di origine. La presenza di metastasi al momento della diagnosi è associata a un'evoluzione più aggressiva della malattia e richiede protocolli di trattamento differenziati e più intensi rispetto a quelli utilizzati per i pazienti con malattia localizzata. Studi recenti hanno messo in evidenza un ruolo predittivo di diversi marcatori molecolari e biologici, ma per nessuno di questi vi è ancora un consenso generale da parte degli esperti.

## **Diagnosi differenziale**

Va posta con l'osteosarcoma, l'osteomielite, l'istiocitosi a cellule di Langerhans, il linfoma primitivo dell'osso, il neuroblastoma metastatico e il rabdomiosarcoma nel caso di una lesione che coinvolga solo tessuti molli.

## **Terapia**

Per la diagnosi e il trattamento dei tumori di Ewing è importante rivolgersi a centri specializzati. Si tratta, infatti, di tumori piuttosto rari e che colpiscono la popolazione pediatrica, due caratteristiche che rendono fondamentale la valutazione in centri con ampia esperienza e aggiornamento costante e frequente sulle possibili opzioni terapeutiche. In genere i tumori di Ewing rispondono bene ai trattamenti, ma la scelta dell'approccio terapeutico più adatto dipende dalle caratteristiche individuali sia del paziente sia della malattia. Spesso per questo tipo di cancro si usa una combinazione di terapie sistemiche (che raggiungono tutto l'organismo), come la chemioterapia, e di altre più localizzate, come la chirurgia e la radioterapia. La chemioterapia viene spesso utilizzata prima dell'intervento chirurgico o della radioterapia (chemioterapia neoadiuvante) al fine di ridurre la massa tumorale e renderne più semplice la successiva eliminazione. Il trattamento chemioterapico può anche essere utilizzato dopo la chirurgia (chemioterapia adiuvante), per rimuovere le eventuali cellule tumorali che non è stato possibile eliminare con il bisturi. Infine, nei casi in cui il tumore non risponde ai trattamenti standard o ritorna dopo le terapie iniziali, si può utilizzare la chemioterapia ad alte dosi seguita da un trapianto di cellule staminali del midollo, per sostituire quelle intaccate dalla malattia. Anche la radioterapia può essere effettuata prima dell'intervento chirurgico con lo scopo di ridurre la massa tumorale, ma è efficace anche da sola, soprattutto nei casi in cui la chirurgia non è indicata o la sede del tumore rende particolarmente difficile l'asportazione. L'intervento chirurgico resta un'opzione di prima scelta in bambini e ragazzi con tumori di Ewing. Oggi, grazie agli enormi progressi delle tecniche e dei materiali disponibili, permette in molti casi di limitare le conseguenze per i pazienti. Infatti, si tende a effettuare interventi conservativi, che eliminino o riducano il più possibile il tumore senza compromettere la funzionalità dell'area coinvolta. Dopo l'asportazione della massa tumorale, il chirurgo procede in genere con l'impianto di porzioni di osso sano o di protesi artificiali. Il fatto che questi tumori siano tipici dell'età pediatrica e adolescenziale pone alcuni problemi di trattamento che non si verificano nei pazienti adulti o anziani. Nel caso dell'intervento chirurgico e della successiva applicazione di una protesi, per esempio, è fondamentale tenere conto del fatto che la struttura ossea dei pazienti è in crescita. Di conseguenza potrebbe essere necessario effettuare nuovi interventi per sostituire la protesi con una più in linea con la crescita dell'osso, anche se i progressi della ricerca in questo settore hanno permesso di creare protesi estensibili, riducendo rispetto al passato il numero degli interventi chirurgici necessari a sostituire le protesi.

## **Prognosi**

I pazienti con tumori di piccole dimensioni, non metastatici, localizzati distalmente a livello degli arti, hanno la prognosi migliore, con guarigione in oltre il 75% dei casi. La presenza di una traslocazione cromosomica può essere correlata con la prognosi. I soggetti con tumori pelvici, finora, hanno avuto una prognosi peggiore. Quelli con una malattia metastatica alla diagnosi, soprattutto se vi sono



metastasi ossee o del midollo osseo, presentano una prognosi sfavorevole. Il follow up a lungo termine è importante; le recidive talvolta compaiono anche a 10 anni di distanza dalla diagnosi iniziale.

### Take home message

Il caso mi risulta indimenticabile per la sua rarità e la difficoltà di pervenire ad una tempestiva diagnosi ed efficace terapia.

### Bibliografia di riferimento

- Nelson. Textbook of Pediatrics 21st Ed.
- Eaton BR, Claude L, Indelicato DJ, Vatner R, Yeh B, Schwarz R, Laack N. Ewing sarcoma. *Pediatr Blood Cancer*. 2021 May;68 Suppl 2:e28355. doi: 10.1002/pbc.28355.PMID: 33818887 Review.
- Nagpal C, Ganguly S, Sasi A, Kumar V, Biswas B, Pushpam D, Kumar A, Agarwala S, Jain V, Dhua A, Yadav DK, Khan SA, Barwad A, Mirdha AR, Biswas A, Thulkar S, Bakhshi S. Ewing sarcoma among children 5 years of age or younger: Is it a different disease? *Pediatr Blood Cancer*. 2024 Nov;71(11):e31268. doi: 10.1002/pbc.31268. Epub 2024 Aug 13.PMID: 39138616.
- Bailey K, Cost C, Davis I, Glade-Bender J, Grohar P, Houghton P, Isakoff M, Stewart E, Laack N, Yustein J, Reed D, Janeway K, Gorlick R, Lessnick S, DuBois S, Hingorani P. Emerging novel agents for patients with advanced Ewing sarcoma: a report from the Children's Oncology Group (COG) New Agents for Ewing Sarcoma Task Force. *F1000Res*. 2019 Apr 15;8:F1000 Faculty Rev-493. doi: 10.12688/f1000research.18139.1. eCollection 2019.PMID: 31031965.
- Vlasak R, Sim FH. Ewing's sarcoma. *Orthop Clin North Am*. 1996 Jul;27(3):591-603. PMID: 8649740.

## Rihab respira male

*Marilena Perna<sup>1</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>2</sup>, Simona Gatti<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Scuola Di Specializzazione In Pediatria-Università Politecnica Delle Marche

<sup>2</sup>SOD Clinica Pediatrica a indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi Di Ancona

Rihab è una bambina di 13 mesi, originaria del Bangladesh, nata sana da una gravidanza senza complicanze e con un'anamnesi fino a quel momento completamente negativa. Ad agosto i genitori decidono di portarla a visita pediatrica perché da circa dieci giorni la piccola respira con fatica, ha rinorrea continua e una tosse che non accenna a migliorare.

I genitori riferiscono che i due fratelli *maggiori*, in età scolare, presentano da alcuni giorni un quadro influenzale simile, e inizialmente tutto sembra riconducibile a una semplice infezione stagionale.

Nei giorni successivi, tuttavia, la sintomatologia non mostra alcun miglioramento e nelle ultime ore i genitori notano un aumento della fatica respiratoria, un peggioramento dell'irritabilità e una difficoltà nell'alimentarsi. Preoccupati per la progressiva difficoltà respiratoria della bambina, decidono quindi di

recarsi in ospedale.

All'ingresso in pronto soccorso la bambina si presenta lievemente tachipnoica, con rinostruzione, apiretica e molto irritabile. L'alitamento delle pinne nasali e i rientramenti sottocostali e del giugulo sono ben evidenti, e la presenza di pianto e agitazione rende la valutazione clinica ancora più difficoltosa. Si pensa ad un *wheezing*. Durante la visita, nel tentativo di valutare la cavità faringea, Rihab diventa improvvisamente cianotica e soporosa: nel cavo orale sono presenti residui di cibo: la bambina aveva mangiato immediatamente prima una barretta di frutta secca. L'ipotesi, di fronte al quadro acuto è un *ab ingestis* in corso di tachipnea da bronchite asmatiforme. I parametri vitali, precipitano rapidamente. SapO<sub>2</sub> 75%; si avvia ossigenoterapia, ma la dinamica respiratoria continua a peggiorare. Compare una cianosi localizzata a livello del distretto testa-collo per cui, data la gravità del quadro clinico, viene allertato il DEA e si procede all'intubazione, che risulta tuttavia particolarmente complessa, verosimilmente per un impedimento fisico localizzato lungo le alte vie aeree, che ostacola la corretta visualizzazione e progressione del tubo.

Stabilizzata la paziente, si esegue una radiografia del torace urgente ed ecco rilevarsi inaspettatamente una voluminosa neoformazione laterocervicale con deviazione e ostruzione dell'asse respiratorio. Una successiva TC con mezzo di contrasto conferma la presenza di una massa laterocervicale estesa al torace, suggestiva per neuroblastoma in stadio L2. Rihab inizia tempestivamente il primo ciclo di chemioterapia ed è attualmente in follow-up presso il nostro reparto di oncoematologia pediatrica.

Questo caso è indimenticabile perché ci ricorda che anche presentazioni cliniche comuni come una dispnea in corso di possibile infezione respiratoria, possono nascondere casi complessi inaspettati. Quando qualcosa non quadra nell'evoluzione classica di ciò che ci si aspetta da un *wheezing*, una causa rara ed insidiosa può essere dietro l'angolo.

## Dal Gaslini al Bambin Gesù... l'artrite non c'è più!

---

*Loredana Benenati*

Pediatra di libera scelta, Trapani

Questa è la storia di G. 6 anni. Lo vidi a fine gennaio 2005 per un dolore acuto al cavo popliteo in assenza di segni di infiammazione locali o di trauma. Ritornò dopo una settimana presso di me perché il dolore persisteva. Feci eseguire una prima visita ortopedica che mostrò una dismetria degli arti, l'ortopedico scrisse il plantare! Non fui d'accordo, aspettai l'evoluzione per capire se il dolore era così acuto da non fargli appoggiare i piedi o se si trattava di un sintomo di conversione. Il 14 aprile 2025 il bambino ritornò per una tumefazione molto dolente alla caviglia sinistra con associata difficoltà alla deambulazione; sospettando un 'artrite giovanile feci eseguire una risonanza a tutto l'arto inferiore

sinistro, anche se l'articolazione del ginocchio era indenne.

Feci eseguire anche degli esami ematici che evidenziavano un'anemia megaloblastica (emocromo con globuli rossi 3.950.000, hb 11,1 g/dl, MCV 90, globuli bianchi 6.140, (neutrofili 19%, linfociti 74%, monociti 2%, eosinofili 4%, basofili 1%), piastrine 218.000. Gli indici di flogosi mostravano una PCR negativa e una VES mosso; cosa che giustificai supponendo fosse correlata all'anemia, ma mi restò il dubbio. Prescrissi per l'anemia megaloblastica la vitamina B12 e inviai il bambino a un reumatologo al Gaslini. Lo stesso confermò il sospetto di artrite giovanile, prescrisse ANA, ENA, anticorpi anticitrullina, calprotectina, sangue occulto nelle feci, ferritina tutto nella norma, eccetto LDH mosso 286 u/l (valore normale inferiore a 220 u/l) e una vista oculistica che risulterà nella norma. Non contenta lo inviai all'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma. I colleghi confermarono la diagnosi, ma dopo il ricovero, ripetendo l'emocromo lo stesso mostrò una grave anemizzazione, lo trasfusero, eseguirono il midollo e fecero diagnosi di leucemia linfatica acuta.

### Take home message

Questo caso per me è indimenticabile perché l'anemia megaloblastica di cui non riuscivo a trovare una spiegazione, che sembrava non essere rilevante per altri, in realtà era la spia di una leucemia linfatica acuta.

## Gialla ma bianca

---

*Marta Minute*

UOC Pediatria, Ospedale di Treviso, ULSS2 Marca Trevigiana

Layla, diciassette anni, viene inviata alla nostra attenzione per un quadro di epatite colestatica con piastrinopenia. La ragazza ha iniziato a presentare astenia ingravescente con calo ponderale di circa 5 kg (10% del peso corporeo) da circa un paio di mesi e nell'ultima settimana ha sviluppato un ittero franco, con feci acoliche e urine ipercromiche. Valutata presso un reparto dell'adulto, eseguiva esami ematochimici di prima linea che mostravano un quadro di colestasi ((BT totale 9.0 mg/dL, AST 215 U/L, ALT 316 U/L, ALP 136 U/L, GGT 99 U/L)) associato a piastrinopenia (55.000/mmc), con il restante emocromo e gli indici di flogosi nella norma. Venivano eseguiti accertamenti di secondo livello, sia dal punto di vista immunologico sia da quello infettivologico, ed un'ecografia dell'addome che mostrava un quadro di splenomegalia (14 cm di diametro), per cui Layla veniva trasferita presso il nostro reparto per approfondimenti diagnostici. La ragazza si presentava all'ingresso astenica ed itterica, con una epatosplenomegalia palpabile in assenza di altri segni clinici. I dati laboratoristici già riscontrati in altra sede confermavano la colestasi (AST 147 U/L, ALT 268 U/L, GGT 92 U/L, fosfatasi alcalina 244 U/L BT totale 7.6 mg/dL- diretta 7.1 mg/dL), mostrando una funzionalità epatica conservata ma una piastrinopenia ingrave-

scente(valore minimo 19.000/mmc) con iniziale interessamento delle altre serie(leucociti 3.700/mmc con N 1170/mmc), per cui veniva eseguito uno striscio di sangue periferico che mostrava un 15% di blasti B linfoidi, per cui Layla veniva centralizzata presso il reparto di Oncoematologia di riferimento, dove veniva confermata la diagnosi di leucemia linfoblastica B, successivamente classificata come Philadelphia + e veniva avviato il trattamento chemioterapico. Le neoplasie ematologiche possono presentare diversi tipi di coinvolgimento epatico, con un ittero ostruttivo secondario all'infiltrazione dei canalicoli biliari e dei sinusoidi epatici, secondari ad una vera e propria leucostasi precedente la franca fase leucemica. L'esordio con questo tipo di presentazione è raro e l'ittero si risolve rapidamente con la terapia steroide cardine della prima fase di trattamento della leucemia, considerata la sua genesi mista ostruttiva e infiammatoria. Nel caso di Layla da sottolineare come l'ecostruttura del parenchima splenico ed epatico non mostrasse i segni tipici del sovvertimento secondario all'infiltrato leucemico, portando ad ipotizzare un interessamento delle pareti dei canalicoli biliari più che degli epatociti in sé.

## Una pallina da niente

---

*Miguel Garcia Magne<sup>1</sup>, Isacco Pozzi<sup>2</sup>, Federica Del Prete<sup>2</sup>, Federica Pederiva<sup>1</sup>, Luca Giacomello<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Chirurgia Pediatrica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (AOUI) Verona, Verona

<sup>2</sup>Dipartimento di Scienze Chirurgiche, Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Università di Verona

Un bambino di 9 anni veniva portato all'attenzione del pediatra in febbraio per una piccola tumefazione sottoscapolare sinistra notata incidentalmente dalla madre alcuni mesi prima. La lesione era inizialmente asintomatica, di dimensioni ridotte, priva di segni infiammatori e non aveva destato particolare preoccupazione. Durante l'estate, tuttavia, la madre aveva osservato un progressivo aumento volumetrico associato a modesto arrossamento cutaneo, motivo che aveva condotto alla valutazione specialistica.

L'ecografia dei tessuti molli mostrava una formazione ovale, ipoecogena, ben delimitata, priva di vascolarizzazione interna e con piano muscolare sottostante integro. Sulla base del quadro clinico e strumentale si programmava l'asportazione chirurgica in elezione.

Nel corso delle settimane successive, la tumefazione aumentava ulteriormente di dimensioni e diventava dolente alla palpazione. Il 3 ottobre, il bambino veniva sottoposto ad exeresi completa della lesione, senza complicanze intra- o post-operatorie. All'esame macroscopico, la neoformazione appariva come un nodulo biancastro compatto localizzato nel tessuto sottocutaneo.

L'esame istologico e immunoistochimico rivelava una proliferazione linfoblastica a fenotipo B, con positività per CD79a, CD10, TdT, BCL2, CD34, PAX-

5, CD19, CD22, CD99 e debole espressione di CD45, compatibile con linfoma/linfo-blastoma a precursori B. Il risultato, comunicato ai genitori il 15 ottobre, richiedeva un approfondimento diagnostico immediato.

Il *work-up* emato-oncologico mostrava condizioni cliniche generali buone. ECG, ecocardiogramma e valutazione cardiologica erano nella norma. La TC torace-addome evidenziava linfonodi ascellari aumentati di volume, nodulazioni epatiche sospette e linadenopatie in sede ileo-colica. La risonanza magnetica encefalica, eseguita in sedazione, non mostrava coinvolgimento cerebrale, ma rilevava una sottile alterazione del segnale a livello della teca cranica suggestiva di possibile localizzazione secondaria.

Alla luce dei reperti, il caso veniva affidato all'équipe di Oncoematologia Pediatrica per la definizione del piano terapeutico e l'avvio del percorso di cura.

Una tumefazione cutanea apparentemente banale può rappresentare il primo segno di una patologia sistemica sottostante. L'osservazione attenta dei genitori, l'invio tempestivo del pediatra e l'approccio multidisciplinare sono fondamentali per riconoscere precocemente quadri oncologici insidiosi, anche in bambini clinicamente asintomatici.

## Alla faccia della cisti sinoviale

---

*Marina Innocente*

Pediatria di libera scelta, Lecce

Giorgio 11 anni si presenta con dolore piede dx che accentua giocando al pallone. Ha dovuto usare, con beneficio, paracetamolo. Non si è mai svegliato di notte per il dolore, ma zoppica. Presenta una spiccata dolorabilità alla pressione del dorso del piede ove si apprezza una piccola tumefazione molle; l'ecografia mostra una formazione ovalare di 3 cm a contenuto anecogeno, diagnosticata come Cisti sinoviale.

Qualche mese dopo, la cisti è sempre uguale, ma la sintomatologia è migliorata perché pratica nuoto invece di giocare a calcio. Un anno dopo il dolore si è di nuovo riacutizzato per cui prescrivo una visita ortopedica e una RMN che confermano la diagnosi per cui rinnovo la prescrizione di analgesici e riposo. A gennaio 2025 lo rivedo per una nuova riacutizzazione e mi sembra che la cisti questa volta sia aumentata di volume per cui consiglio, d'accordo con l'ortopedico, di asportarla, ma i genitori rimandano a giugno 2025, quando finalmente la cisti viene asportata. A settembre 2025 giunge l'esame istologico che depone per Sarcoma sinoviale della regione mediale del piede dx.

Alla TAC *total body* non si evidenzia la presenza di metastasi. Giorgio viene rioperato per allargare l'escissione e attualmente è seguito in oncologia.

È un caso indimenticabile perché il ritardo diagnostico potrà modificare la prognosi e ancora oggi mi chiedo: di fronte a referti di Eco e RM concordi nel riconoscimento di Cisti sinoviale benigna, va sempre e comunque richiesto un esame istologico prima dell'escissione? Bisognava valorizzare la spiccata do-

lorabilità e la persistenza del dolore nel tempo? Bisogna considerare maligna fino a prova contraria qualunque massa dei tessuti molli?

## Una proteinuria metabolica

---

*Fabrizio Pugliese, Laura Caponi, Lucia*  
Clinica Pediatrica, Ospedale “Salesi”, Ancona

Lorenzo aveva 3 anni quando giunse presso il nostro ambulatorio per una proteinuria nefrosica a riscontro “occasionale”. Effettivamente era una proteinuria con ratio su creatinina urinaria di 2.2, ma non era gonfio.

Il dato era stato rilevato in corso di un esame urine fatto nell’ambito di una febbre di origine virale. Solo proteinuria glomerulare. Non ipoalbuminemia. Non ipocomplementemia. Non alterazioni della creatininemia.

Nel tempo trascorso ad eseguire approfondimenti etiologici (si escludeva infezione di EBV, CMV, HB, HCV) la proteinuria spontaneamente diminuiva a livelli sub-nefrosici per mantenersi costante ad un rapporto di 1 con la creatininuria.

La riduzione spontanea della proteinuria non faceva pensare ad una sindrome nefrosica tipica da “lesioni minime” per cui non c’era chiara indicazione alla terapia cortisonica. Con il trascorrere dei mesi la proteinuria, tuttavia, si manteneva costante a livelli sub-nefrosici e si decise per approfondimento biotico renale. La biopsia non risultò dirimente per pattern istologico tipico.

Venne introdotta terapia conservativa con ACE-inibitore (ramipril) che però produceva solo minima riduzione dell’escrezione proteica.

Rivediamo Lorenzo in follow-up dopo circa un anno. La sua funzione renale è sempre stabile, il bambino sta bene, ma la proteinuria viaggia ancora con un rapporto patologico su creatininuria (0,6). I conti non tornano, decidiamo di approfondire e pensiamo alle cause metaboliche. I test rivelano omocistinuria e iperomocistinemia con valori di vitamina B12 normali. Ulteriori indagini ematiche documentano aumentati livelli di acido metilmalonico ed infine un pannello genico specifico ci rivela mutazione del gene MMACHC gene: c.276G>A p.(Glu92Glu) and c.471G>A p.(Trp157\*), che ci indica un difetto di cobalamina C.

La terapia ad alte dosi di vitamina b12, biotina e folati ha prodotto una importante riduzione dei livelli plasmatici di omocisteina e soprattutto una progressiva riduzione della proteinuria. Il difetto di cobalamina C (cblC) è una malattia metabolica ereditaria rara (autosomica recessiva) dovuta a mutazioni del gene MMACHC (cromosoma 1), che impediscono il corretto metabolismo della vitamina B12 a livello intracellulare. L’acido metilmalonico e l’omocisteina in accumulo risultano tossici per l’endotelio e possono produrre danno glomerulare fino ad una microangiopatia trombotica. Possono associarsi anche altre manifestazioni quali: alterazioni neurologiche (ritardo dello sviluppo, ipotonia, convulsioni), ematologiche (anemia megaloblastica o anemia emolitica) oculari (retinopatia) e deficit di crescita. Le forme di esordio possono essere precoci (entro l’anno di vita) e tardive. Nelle forme tardive la proteinuria può essere il



segno predominante. Il trattamento precoce con polivitaminici a base di vitamina B12 e folati ad alte dosi può produrre una completa remissione del quadro. Dal 2017, in Italia lo screening neonatale esteso include la possibilità di identificare i difetti del metabolismo della VITAMINA B12. Il nostro Lorenzo è nato nel 2016, quindi in epoca pre-screening. Di fronte ad una proteinuria inspiegabile e persistente quando la biopsia renale non ci è di aiuto, pensiamo anche ad un problema metabolico e ricerchiamo i difetti del metabolismo della vitamina B12 soprattutto in bambini nati in altri Paesi (dove non è in atto lo screening metabolico esteso) o ancora in Italia prima del 2017.

## Aspettando comunque domani

---

*Angela Barachino*

Pediatra di libera scelta, Mira (Venezia)

Giacomo è nato circa 25 anni fa; presenta ipotonia estrema; viene diagnosticata atrofia muscolare spinale (SMA 1); all'epoca non vi è alcuna terapia disponibile, se non quella di supporto; ai genitori viene comunicata la gravità della prognosi, ma essi non si rassegnano e consultano medici alternativi nella speranza di veder migliorare le condizioni del piccolo, che manifesta via via problemi di deglutizione e respiratori; cambiano anche pediatra, io sono la seconda, infatti lo conosco a circa 5 mesi di vita; poco dopo per problemi respiratori viene ricoverato. Dopo circa un mese ricordo di aver partecipato ad una UVMD in cui si ipotizzava la dimissione e si programmarono le cure domiciliari. Giacomo però non tornò a casa, perché dopo pochi giorni, all'età di circa sei mesi, avvenne il decesso.

Giulio è nato nel 2023, dopo numerosi altri tentativi di FIVET; i genitori riferiscono una lontana consanguineità tra loro. Al primo bilancio di salute, eseguito all'età di un mese, appare marcatamente ipototonico; inviato a visita fisiatrica, viene confermata la grave ipotonia.

Viene ricoverato presso la Clinica Pediatrica di Padova dove viene diagnosticata SMA 1. All'età di 52 giorni viene somministrata terapia genica; dimesso dopo un lungo ricovero, con un programma di follow up presso la clinica e con presa in carico da parte dell'Hospice pediatrico.

Partecipo alla UVMD in cui mi viene chiesto di eseguire visita domiciliare con cadenza settimanale. A casa viene stimolato moltissimo dai genitori, che consultano numerosi specialisti, fisioterapisti ecc; l'ho seguito fino all'età di un anno, l'ho visto fare grandi progressi dal punto di vista motorio; non ha mai avuto problemi di deglutizione. Dal punto di vista respiratorio viene utilizzata la NIV notturna ed è stata fornita la macchina della tosse.

Al bilancio di salute dei 12 mesi sta seduto su apposita "posturina" con corsetto, la motilità degli arti superiori è buona, quella degli arti inferiori ancora scarsa. Dopo questa visita i genitori hanno scelto di cambiare pediatra, credo che la mia colpa sia stata quella di non aver assecondato il loro desiderio di inserire così

precocemente il bambino all'asilo nido, del resto anche i colleghi della Clinica Pediatrica e dell'Hospice ritenevano opportuno posticipare di qualche mese l'inserimento al nido. Gli altri specialisti consultati dai genitori invece sostenevano non vi fossero controindicazioni.

Non so come stia ora, a quasi due anni e mezzo. Giulio ha potuto beneficiare degli effetti della terapia genica somministrata abbastanza precocemente, ma non così precocemente come per i bambini nati in Veneto dal 2024 in poi: infatti nella mia regione dal 2024 la SMA 1, malattia autosomica recessiva, rientra tra gli screening neonatali, cosa che permette diagnosi e terapia ancora più precoci, e questo cambierà ancor più la storia naturale della malattia.

Questi due casi sono indimenticabili perché si tratta di bambini affetti dalla stessa patologia rara, la cui prognosi è molto cambiata grazie alla ricerca scientifica; svolgendo questa professione da molto tempo ho avuto l'opportunità di essere testimone di questo cambiamento.

## Infettiva cronica: veru è?

---

*Lorenzo Mambelli<sup>1</sup>, Silvia Bloise<sup>1</sup>, Federico Marchetti<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>U.O.C. di Pediatria e Neonatologia Ospedale di Ravenna e Faenza, AUSL della Romagna

<sup>2</sup>Dipartimento Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna

Presentiamo il caso di una ragazza di 14 anni che ha sviluppato una coxalgia monolaterale in apiressia, con dolore gradualmente e progressivamente in-  
gravescente fino all'impossibilità di deambulare.

Gli esami di laboratorio non hanno mostrato alterazioni dell'emocromo, VES, PCR, procalcitonina, fattore reumatoide, ANA, anti-CCP, LDH, acido omo-  
vanilico e vanilmandelico urinari, immunoglobuline, complemento, calpro-  
tectina fecale e ricerca dell'allele HLA-B27. Anche le emocolture, coprocolture e principali sierologie infettive (incluso Quantiferon, Borrelia e Bartonella) sono risultate nella norma. RX ed ecografia del bacino, RX torace ed ecografia addominale non hanno rivelato anomalie. La RMN ha documentato una sinovite persistente con minimo versamento articolare.

Era stata trattata con diversi FANS, un ciclo di prednisone orale a basso do-  
saggio per 7 giorni e un'infiltrazione articolare con lidocaina, senza effica-  
cia.

Giunta presso il nostro Centro a 5 mesi dall'esordio dei sintomi, vista la per-  
sistenza del quadro descritto alla RMN abbiamo intrapreso antibioticotterapia  
empirica con cefotaxime+clindamicina nel sospetto di un'artrite settica cro-  
nica (non eseguibile esame del liquido sinoviale per l'esiguità del versa-  
mento), mantenuta per 10 giorni e poi proseguita con amoxicillina + acido  
clavulanico per un totale di 3 settimane. Inoltre, considerando la cronicità del  
quadro, eseguita anche infiltrazione con triamcinolone esacetone. Si è os-  
servato un significativo miglioramento: a 5 giorni ripresa della deambulazione

con stampelle e, a 4 settimane, ha recuperato una regolare deambulazione senza ausili. A distanza di 7 mesi non presenta più alcun problema articolare.

Il caso descritto appare suggestivo di una coxartrite settica subacuta cronicizzatasi, in assenza di incremento degli indici di flogosi o di febbre, e quindi non come una classica artrite settica acuta. È plausibile un quadro infettivo subacuto-cronico sul modello di microrganismi come *Kingella kingae*, comune agente eziologico nelle infezioni scheletriche, sebbene tipico in età prescolare. Pertanto, in caso di artrite documentata tramite imaging radiologico, e in assenza di elementi clinici o laboratoristici indicativi di un quadro di sicura artrite infiammatoria, è importante considerare anche l'ipotesi infettiva pur in assenza di febbre.

Sono descritti quadri infettivi subacuti o cronici che si manifestano in modo subdolo, richiedendo particolare attenzione anche quando i test infettivologici non risultano decisivi.

## La speranza di un abbraccio

---

*Aldo Ravaglia*

Pediatra di libera scelta ASL T04 Chivasso (Torino)

Accade nel marzo 2025. Nicholas, 15 anni, di origine rumena, si presenta al Pronto soccorso accompagnato dalla sorella maggiorenne. Al triage gli viene attribuito un codice arancione per la presenza di lesioni multiple: ecchimosi diffuse, abrasioni, ferite laceratocontuse al volto, al tronco e agli arti e dolore addominale significativo. Gli accertamenti radiologici ed ecografici escluderanno traumi agli organi interni.

Il racconto del ragazzo chiarisce immediatamente l'origine delle lesioni. Nicholas è vittima di un violento pestaggio da parte del padre, che - secondo il primo resoconto - una volta appreso che il figlio faceva uso di cannabis, ha perso il controllo di sé stesso. La diagnosi di maltrattamento su minore porta inevitabilmente all'attivazione dei Servizi Sociali con segnalazione alla Magistratura, che attraverso il giudice dispone la permanenza del ragazzo in ospedale per almeno 4 giorni, in attesa di decisioni sul suo possibile collocamento presso una casa protetta, una comunità specifica oppure il rientro al domicilio. Durante il ricovero Nicholas instaura un rapporto di fiducia con l'équipe sanitaria. Il ragazzo si rivela un adolescente brillante, educato, impegnato negli studi artistici al liceo di zona. In un momento di dialogo, all'interno del contesto protetto offerto dalla struttura, Nicholas rivela che la vera ragione della violenza paterna non sarebbe il presunto utilizzo di stupefacenti ma la contemporanea rivelazione del suo orientamento omosessuale. Nei giorni di degenza il ragazzo non riceve visite. In quarta giornata, al momento della dimissione si ripresenta la sorella. Nel momento della dimissione

sono presente all'incontro dei fratelli e mi commuovo di fronte all'intensità dell'abbraccio tra i due. Un momento simbolico di supporto, di complicità e di profondo legame affettivo.

Perché indimenticabile...

Questo episodio indimenticabile vuole evidenziare la potenza devastante delle violenze sugli adolescenti e le profonde ferite, non solo fisiche, che possono segnare una vita di fronte al maltrattamento. Al tempo stesso, ricorda la centralità del ruolo del pediatra e del team curante nell'importanza di riuscire a creare legame, protezione, spazi di ascolto e riconoscimento.

Secondo il 3° Rapporto del Gruppo di Lavoro per la Convenzione sui Diritti dell'Infanzia e dell'Adolescenza (giugno 2025), in Italia poco meno di 375 mila minori sono oggi in carico ai Servizi Sociali e tra questi, circa 114 mila (approssimativamente un terzo) sono vittime di maltrattamento, con un incremento in crescita rispetto alle indagini precedenti. Come per la maggior parte delle aggressioni, nell'87% dei casi, la violenza avviene all'interno del contesto familiare per ragioni di tipo sociale, culturali o comportamentali.

Il maltrattamento minorile, al pari di altre violenze, rappresenta un'ulteriore emergenza sanitaria e sociale, troppo spesso sottovalutata. In questo quadro, la prevenzione è l'unico strumento possibile. Ad esempio, un precoce coinvolgimento educativo e consapevole dei familiari, dei padri soprattutto, ha dimostrato la sua efficacia. Una presenza affettiva, partecipativa che non è innata ma può essere appresa, rappresenta il più potente strumento contro la violenza domestica. Questo allora deve essere un obiettivo da valorizzare per i PDF che nel loro ruolo, più di tanti altri profili professionali, possono contribuire alla riduzione di questa drammatica emergenza.

## Mangiarsi dal dolore

---

*Marco Persoglia*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCSS “Burlo Garofolo”, Università degli Studi di Trieste

Sandro è un ragazzo di 16 anni affetto da sindrome di Cornelia de Lange, con grave disabilità intellettiva, cecità completa, ipoacusia neurosensoriale severa e reflusso gastro-esofageo, per il quale era stato sottoposto all'età di 6 anni a fundoplicatio secondo Nissen. Nel corso degli anni aveva presentato episodi di autolesionismo, già noti e in parte abituali per la famiglia. Giungeva alla nostra osservazione per un improvviso e marcato peggioramento del comportamento autolesivo: colpi ripetuti al capo e graffi al volto, descritti dai genitori come più frequenti, più intensi e qualitativamente “diversi” dal solito, con prevalenza nelle ore serali e notturne. La terapia analgesica domiciliare con

paracetamolo o ibuprofene aveva determinato solo un beneficio minimo e transitorio. Nel sospetto che alla base del cambiamento comportamentale potesse esserci una condizione dolorosa non espressa verbalmente, veniva avviato un percorso diagnostico mirato. L'rx addome escludeva una stipsi significativa, l'ecografia addominale risultava negativa per nefrolitiasi e l'rx transito delle vie digestive superiori e la pH-impedenziometria non documentavano segni di reflusso gastro-esofageo patologico.

La visita odontostomatologica, eseguita in seconda battuta, metteva invece in evidenza multiple carie destruenti associate a diffuse lesioni gengivali, verosimilmente responsabili di un dolore cronico e persistente. Il paziente veniva quindi sottoposto a intervento di bonifica dentaria in anestesia generale. Nei giorni successivi, i genitori riferivano un netto miglioramento del quadro clinico, con riduzione degli episodi di autolesionismo a eventi lievi e sporadici. Questo caso sottolinea come, nei pazienti con grave disabilità intellettiva, il dolore sia frequentemente sottostimato o misconosciuto, anche perché le comuni scale di valutazione (VAS, Wong-Baker, FLACC) non risultano applicabili nei bambini e adolescenti non verbali. In questi contesti, il pediatra ambulatoriale dovrebbe conoscere e utilizzare strumenti osservazionali validati, come la *FLACC-Revised* o la *Non-Communicating Children's Pain Checklist - Revised* (NCCPC-R).

Di fronte a un sospetto dolore in un paziente con disabilità cognitiva, è essenziale procedere a una valutazione sistematica delle cause più frequenti, in particolare patologie odontoiatriche, stipsi, reflusso gastro-esofageo, nefrolitiasi, fratture patologiche, sublussazione dell'anca o dolore post-procedurale.

### Take home message

Nei pazienti con disabilità intellettiva, episodi di autolesionismo “diversi dal solito” devono essere sempre considerati un possibile segnale di dolore fino a prova contraria.

## Un bambino paffuto

---

*Giulia Ciccolallo*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ospedale pediatrico “G. Salesi” di Ancona

Federico è un bellissimo e paffuto bambino, nato a termine dopo gravidanza normodecorsa, macrosomico (PN 4,350 kg) e fin da subito un ottimo mangione. Dopo qualche episodio transitorio di ipoglicemia nel periodo neonatale, facilmente corretto con pasto latte, sembrava tutto nella norma. Cresceva a vista d'occhio, sempre sorridente, con un appetito da campione! La serenità viene interrotta intorno ai suoi 3 mesi di vita. La mamma nota degli strani movimenti, rapidi e involontari, del capo e degli occhi: durano pochi secondi, a volte qualche minuto, ma si ripetono, inspiegabilmente, senza febbre né

altri sintomi. Preoccupata, si rivolge al curante e poi al Pronto Soccorso. Inizialmente, l'attenzione è focalizzata sulla natura neurologica degli episodi (l'EEG risulterà nella norma), ma sono gli esami ematochimici a rivelare la verità: l'occhio del medico cade su quel numero... glicemia drammaticamente bassa: 27 mg/dl!

Nonostante il piccolo sia, incredibilmente, tranquillo, il valore è una vera emergenza. Si tenta la correzione rapida con latte e infusione di glucosata ma i valori della glicemia sono terribilmente refrattari. Sembra una lotta impari. Dopo circa un'ora, purtroppo, perde l'accesso venoso periferico e, contestualmente, la glicemia precipita nuovamente. A questo punto, la situazione è critica: si decide di posizionare un catetere venoso centrale per garantire un accesso sicuro e si infonde glucosata al 10% in quantità molto elevate. Solo così la glicemia torna a salire su valori normali.

Il sospetto diagnostico diventa certezza quando allo stick urine non si osserva traccia di chetoni ed arriva il dosaggio dell'insulina: iperinsulinismo congenito! Federico viene subito trattato con diazossido ma la risposta è solo parziale. La glicemia continua ad essere bassa, nonostante il centrale e il supporto glicemico. Si tenta allora il farmaco di seconda linea: octreotide. Finalmente, le glicemie si stabilizzano, permettendo, dopo alcuni giorni, di sospendere l'infusione continua di glucosata. Federico è di nuovo in splendida forma: roseo, sorridente e ben alimentato al seno. Può finalmente lasciare il reparto! Contestualmente, viene eseguita l'analisi genetica per insulinoismo che conferma il sospetto con la mutazione del gene *ABCC8*, che codifica per la subunità SUR1 del canale del potassio ATPsensibile delle cellule beta pancreatiche che regola la secrezione di insulina in risposta ai valori di glicemia. Questa mutazione risulta compatibile con un quadro di iperinsulinismo diazossidoresistente.

Oggi, il nostro piccolo sta bene, prosegue la terapia con octreotide ed è in attesa di approfondimento diagnostico con PET con 18F-DOPA.

Questo caso ci insegna che un'ipoglicemia tanto ipo e persistente, associata a sintomi neurologici, nasconde sempre una patologia. Quando non ci sono i chetoni nelle urine dobbiamo pensare all'iperinsulinismo. In questi casi la terapia con diazossido non sempre è efficace. La seconda scelta è l'octreotide.

## Xantodolori

---

*Chiara Demontis<sup>1</sup>, Dalila Paoloni<sup>1</sup>, Giacomo Tantari<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria IRCCS Istituto "Giannina Gaslini" Università degli Studi di Genova

<sup>2</sup>Dirigente Medico, U.O.C. Clinica Pediatrica, Servizio di Endocrinologia, IRCCS Istituto "Giannina Gaslini", Genova

Maria, 12 anni, giunge all'osservazione del pediatra per dolori ricorrenti agli arti inferiori. Gli esami ematochimici di routine evidenziano unicamente una



marcata ipercolesterolemia (considerata incidentale), in assenza di altri segni clinici e con indici di flogosi nella norma.

Per la persistenza della sintomatologia, la paziente viene inviata a valutazione reumatologica: gli esami ematochimici specialistici sono risultati nella norma e le radiografie degli arti inferiori hanno evidenziato reperti dubbi a livello tendineo, che sono stati ulteriormente caratterizzati con ecografia mirata e risonanza magnetica, con riscontro di xantomi tendinei profondi bilaterali a livello degli arti inferiori, verosimilmente responsabili della sintomatologia algica. Veniva pertanto avviata tempestivamente terapia ipolipemizzante e eseguita analisi genetica con diagnosi di ipercolesterolemia familiare omozigote (mutazione patogenetica del gene LDLR).

L'ipercolesterolemia familiare (FH) rappresenta la più comune dislipidemia monogenica. La forma eterozigote ha una prevalenza di circa 1:300, mentre la variante omozigote (HoFH) è estremamente rara, con un'incidenza stimata di 1:300.000 individui.

Nonostante la sua gravità, la diagnosi di HoFH è spesso tardiva, soprattutto nei casi in cui i segni clinici non siano immediatamente evidenti. Tra i segni patognomonic, gli xantomi tendinei e cutanei restano i più rappresentativi, ma la loro localizzazione profonda può rendere difficile la diagnosi.

Questo caso sottolinea l'importanza di considerare cause metaboliche rare nel contesto di dolori muscolo-tendinei persistenti in età pediatrica. Gli xantomi tendinei profondi, in particolare a carico dei muscoli estensori o del tendine di Achille, possono manifestarsi come algia cronica o ridotta mobilità articolare, rappresentando il primo segno clinico di HoFH. Il riconoscimento precoce è cruciale per prevenire le gravi complicanze cardiovascolari che caratterizzano la malattia non trattata.

### Take home message

In presenza di valori di colesterolemia marcatamente elevati, anche in assenza di segni cutanei evidenti, la comparsa di dolori agli arti deve far sospettare la possibile presenza di xantomi tendinei profondi e indirizzare verso una valutazione lipidica e genetica approfondita.

### Bibliografia di riferimento

- Beheshti SO, Madsen CM, Varbo A, Nordestgaard BG. Worldwide Prevalence of Familial Hypercholesterolemia: Meta-Analyses of 11 Million Subjects. *J Am Coll Cardiol*. 2020 May 26;75(20):2553-2566. doi: 10.1016/j.jacc.2020.03.057. PMID: 32439005.
- Cuchel M, Bruckert E, Ginsberg HN, Raal FJ, Santos RD, Hegele RA, Kuivenhoven JA, Nordestgaard BG, Descamps OS, Steinhagen-Thiessen E, Tybjaerg-Hansen A, Watts GF, Averna M, Boileau C, Borén J, Catapano AL, Defesche JC, Hovingh GK, Humphries SE, Kovanen PT, Masana L, Pajukanta P, Parhofer KG, Ray KK, Stalenhoef AF, Stroes E, Taskinen MR, Wiegman A, Wiklund O, Chapman MJ; European Atherosclerosis Society Consensus Panel on Familial Hypercholesterolaemia. Homozygous familial hypercholesterolaemia: new insights and guidance for clinicians to improve detection and clinical management. A position paper from the Consensus Panel on Familial Hyper-

cholesterolaemia of the European Atherosclerosis Society. Eur Heart J. 2014 Aug 21;35(32):2146-57. doi: 10.1093/eurheartj/ehu274. Epub 2014 Jul 22. PMID: 25053660; PMCID: PMC4139706.

• Maruyama T, et al. Painful Achilles Tendon Xanthomas in Familial Hypercholesterolemia: MRI and Clinical Findings. J Clin Lipidol. 2018;12(1):143-148 GoogleScholar.

## Un caso che scotta

---

*Francesca Foglio*

Scuola di Specializzazione in Pediatria IRCCS “Burlo Garofolo” Università degli Studi di Trieste

Ian, 9 anni, presenta dall'età di 5 anni una sensazione di prurito e calore intenso alla pelle di mani e avambracci, dorso dei piedi, tibie e polpacci, e nuca. La sintomatologia compare entro qualche ora da quando esce all'aperto e persiste per ore, in maniera ingravescente e disturbandolo anche la notte. Per questo motivo Ian ha effettuato molti accessi in pronto soccorso, ricevendo diagnosi di eruzione post-infettiva e orticaria solare, ma i suoi sintomi non hanno mai risposto né all'antistaminico né all'applicazione di creme cortisoniche, e hanno giovato unicamente di docce fredde o applicazione di ghiaccio. La madre nega la presenza di lesioni cutanee riconoscibili, ma riferisce che talvolta la pelle “sembra tirare come se ci fosse un gonfiore sottocutaneo”. Gli episodi sono più frequenti durante la stagione primaverile-estiva e gli impediscono una normale vita all'aria aperta, che riesce a svolgere solo utilizzando creme ad alta protezione solare applicate circa ogni ora.

Al fine di escludere definitivamente una improbabile origine allergica della sintomatologia, visto il carattere stagionale, eseguiamo prick test per i più comuni allergeni inalanti, che risulta negativo. Vista la mancata risposta alla terapia antistaminica e cortisonica, nel sospetto di una protoporfiria eritropoietica eseguiamo un'ecografia dell'addome che risulta nella norma, ed esami ematici che mostrano livelli di protoporfirina eritrocitaria su sangue pari a 11.10 umol/L (ZnPP 10% - v.n. fino a 1.5) e spettro di fluorescenza delle porfirine plasmatiche positivo a 632.5 nm, con porfirine totali urinarie nella norma (16 mg/g creatinina - v.n. fino a 150), emocromo, indici di citolisi e colestasi epatica, funzionalità epatica e renale nella norma. Questi esami confermano quindi il sospetto di protoporfiria eritropoietica, fortunatamente in assenza di coinvolgimento epatobiliare, per cui avviamo l'analisi molecolare specifica, che al momento è in corso.

La protoporfiria eritropoietica è una condizione in cui una mutazione del gene della ferrochelatasi (FECH) ne causa un deficit funzionale parziale, con conseguente accumulo di protoporfirina a livello di eritrociti, cute e fegato. Questo determina un interessamento cutaneo con fotosensibilità, che ha tutte le caratteristiche delle manifestazioni di Ian, alle quali però, in genere si associano segni come edema e rossore. Si può poi avere un interessamento epatobiliare di grado variabile con possibile colelitiasi e calcolosi biliare, fino

all'insufficienza epatica. Infine, talvolta, si ha una lieve anemia ipocromica microcitica con bassi livelli di ferritina.

La diagnosi differenziale include la dermatosi polimorfa solare, che presenta lesioni cutanee simili ma che si sviluppano in ore o giorni piuttosto che minuti, l'orticaria solare che si associa però a prurito piuttosto che a dolore e risponde bene all'antistaminico, l'ustione solare che richiede tempi di esposizione più lunghi e la fotosensibilità da farmaci (FANS, chinolonici, tetracicline, fenotiazine).

La terapia si basa essenzialmente sulla protezione dagli effetti della luce solare: riduzione dell'esposizione al sole, utilizzo di creme ad alto fattore di protezione nei mesi primaverili ed estivi, ed eventualmente la somministrazione di farmaci che riducono la fotosensibilità, come il betacarotene o la cimetidina. Vista la raccomandazione di evitare l'esposizione alla luce solare, si consiglia inoltre l'avvio della supplementazione con vitamina D. In caso di coinvolgimento epatobiliare è indicato l'avvio di terapia con acido ursodesossilico che ha la funzione di migliorare l'escrezione biliare, e anche in assenza di danno evidente è necessario eseguire un follow-up ecografico e laboratoristico a cadenza trimestrale per monitorare la funzionalità epatica. In caso di anemia è utile ricordarsi che la terapia marziale aumenta la fotosensibilità, per cui andrebbe evitata quanto più a lungo possibile se possibile. È infine raccomandata la vaccinazione per l'epatite virale A e B. Purtroppo non esiste una terapia che riduca il livello delle protoporfirine.

Questo caso mi ha insegnato che l'assenza di lesioni cutanee non esclude una patologia cutanea grave, che la stagionalità non implica necessariamente un'origine allergica dei sintomi e che quando un paziente continua a presentarsi con la stessa sintomatologia recidivante e, soprattutto, non responsiva alla terapia prescritta, dobbiamo essere in grado di fermarci, fare un passo indietro e riconsiderare tutte le possibili diagnosi differenziali.

## Cattivo sangue non mente

*Antonella Grigoli<sup>1</sup>, Emanuela Carollo<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Pediatra di libera scelta, Palermo

<sup>2</sup>Scuola di specializzazione in Pediatria, Palermo

Lilli è una lattante di 9 mesi paffuta e vivace, alimentata con latte materno, che fino al quinto mese di vita ha avuto un'eccellente curva di crescita.

La madre è affetta da colite ulcerosa ed è portatrice di ileostomia, il nonno paterno presenta patologie croniche quali ipertensione, cardiopatia e diabete mellito di tipo 2 e una cugina paterna è celiaca. La piccola presenta due emangiomi (alla spalla destra e al collo) comparsi nel primo mese di vita trattati con propranololo per os. Ad otto mesi di vita la sua storia clinica prende una piega diversa: inizia a presentare scariche di feci muco-sanguinolente. In pronto soccorso viene ipotizzata una ragade anale, confermata poi dal chirurgo pediatra. Torna a casa. Ma il sintomo persiste. Vengono allora richieste subito indagini. L'emocromo do-

cumenta un'emoglobina di 9,3 g/dl, ferritina bassa (4,4 ng/ml), e una calprotectina fecale fortemente elevata (1500 µg/g). L'ecografia addome risulta nella norma. I test allergologici (RAST e IgE totali) sono negativi. Viene avviata la terapia marziale e viene sospeso il propranololo. Poiché la situazione non migliora la piccola viene ricoverata in un reparto di gastroenterologia pediatrica. L'emocromo conferma l'anemia (Hb 9,4g/dl), la PCR è negativa. La coprocultura nelle feci risulta nella norma, i test allergologici e le transglutaminasi sono negativi. Viene suggerita una dieta di esclusione, sia per la bambina che per la mamma (priva di latte vaccino, glutine, uovo, pesce). Si assiste ad un primo miglioramento: le scariche si riducono di numero (da circa 20/die a 8/ die) pur persistendo la presenza di sangue nelle feci. Lilli è dimessa con la diagnosi di proctocolite allergica e viene seguita in follow-up presso l'ambulatorio di gastroenterologia pediatrica.

Nonostante la restrizione dietetica, a distanza di più di due settimane dal precedente ricovero, l'enterorragia continua a spaventare la famiglia e non solo, per cui la pediatra decide di inviare la piccola presso un centro di terzo livello. La situazione è infatti più critica: Lilli viene trasfusa (per valori di Hb:7,8 g/dl) e trattata inizialmente con metronidazolo. Ancora una volta le coproculture, le indagini PCR per batteri e virus risultano sempre negative. Si osserva solo un importante rialzo delle lipasi (quasi 10 volte aumentate rispetto al valore normale), monitorate durante la degenza e che si mantengono sempre a livelli superiori rispetto al *range* di normalità.

Ripetuta l'ecografia dell'addome si evidenzia un ispessimento lieve del sigma-retto (3,8 mm) con stratificazione conservata. Nulla di significativo a livello epatico, splenico o renale. La colonscopia, che viene interrotta alla flessura epatica per la gravità del quadro, descrive: "mucosa eritematosa, edematosa, granulosa, con erosioni e sanguinamento spontaneo". L'esame istologico documenta un'inflammatione linfoplasmacellulare diffusa, iniziale deplezione di mucina e lieve coinvolgimento gastrico e duodenale, ma con villi conservati. Si osserva dunque una flogosi cronica quiescente, senza elementi specifici. Si esclude quindi la presenza di emangiomi intestinali che avevano rappresentato in prima battuta una delle ipotesi diagnostiche.

Gli esami immunologici non depongono per un quadro di immunodeficienza. Viene avviata l'indagine genetica per inflammatory bowel disease ad esordio molto precoce (VEO-IBD). Inizia una terapia di associazione con mesalazina e corticosteroidi sistemici. Si adotta un approccio step-up e si osserva nella bambina un miglioramento delle scariche e una modesta ripresa dell'appetito.

La diagnosi di dimissione è: pancolite infiammatoria cronica ad esordio infantile molto precoce (VEO-Infant IBD).

### Take home message

Il percorso clinico di Lilli è stato tortuoso, ma affrontato da una bambina tanto piccola quanto forte e dalla sua famiglia, che già era stata messa a dura prova.

È una storia che ci ricorda quanto ogni diarrea muco-sanguinolenta, ogni anemia che rimane inspiegata, ogni genitore in allarme, meritino attenzione e cure premurose. Per Lilli il cammino è ancora lungo, si attende l'esito dell'analisi genetica, ma la direzione terapeutica è tracciata. Speriamo che sia un passo importante verso la sua salute futura.

## Piuttosto tipico

---

*Liliana Gaglio<sup>1</sup>, Hajar Abd Rabow<sup>1</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>2</sup>, Simona Gatti<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria - Università Politecnica delle Marche

<sup>2</sup>SOD Clinica Pediatrica a indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale Salesi di Ancona

Ikhlas è una bambina di 8 anni, con anamnesi fisiologica nella norma e assenza di patologie croniche, che giunge alla nostra osservazione ad aprile 2025 per febbre intermittente da 7 giorni, rash, edema palpebrale e dolori addominali, di difficile inquadramento clinico. Alvo riferito regolare, non significativo calo ponderale, quadro ecografico addominale aspecifico con linfonodi reattivi e distensione ileale. L'evoluzione clinica, con persistenza di febbre e incremento progressivo degli indici di flogosi (PCR fino a 16 mg/dL), rende necessario un primo ricovero per indagini approfondite.

Durante la degenza, nonostante l'avvio di antibiotici ad ampio spettro, la bambina presenta andamento febbrile pluriquotidiano e addominalgie ricorrenti, in assenza di segni di infezione sistemica o focus localizzabile. Gli accertamenti ematochimici e strumentali escludono eziologie infettive, emato-oncologiche e autoimmuni. Per il persistere della febbre, viene sospettata una forma autoinfiammatoria indifferenziata e viene tentata terapia con colchicina, con iniziale beneficio sulla curva termica. Tuttavia, la ricomparsa di iperpiressia, ed il nuovo aumento degli indici di flogosi conducono a ulteriori ricoveri, nel corso dei quali sono rilevati episodi di vomito, epigastralgia e alterazioni ecografiche addominali, quali ispessimento gastrico e ileale e del colon ascendente (6-7 mm) ed ingrandimento dei linfonodi mesenterici.

L'identificazione di *Campylobacter jejuni* su campione fecale, trattato con antibiotico mirato, non determina risoluzione della sintomatologia. Il persistere del vomito e degli indici infiammatori elevati motiva, quindi, l'esecuzione di indagini endoscopiche (gastroscopia ed ileocolonscopia).

L'esame macroscopico evidenzia esofagite, gastrite erosiva, blanda ileite terminale con rare ulcere dal cieco al retto. L'esame istologico documenta la presenza di flogosi cronica attiva con granulomi epitelioidi non necrotizzanti a livello gastrico ed esofageo, associata a flogosi cronico-attiva ileale e colica, reperti compatibili con malattia infiammatoria cronica intestinale tipo Crohn, con prevalente coinvolgimento del tratto digestivo superiore.

Alla luce del quadro clinico, endoscopico e istologico, nel luglio 2025 è posta diagnosi di Malattia di Crohn (tipo A1a, L3, L4a, B1, G0 secondo classifica-

zione di Parigi). È, quindi, avviata terapia immunomodulante con Azatioprina (TPMT wild type) e successivamente terapia biologica con Infliximab (5 mg/kg). Al termine dell'induzione (14° settimana), Ikhlas si presenta in buone condizioni generali, in stabile apiressia, con alvo regolare, assenza di dolore addominale e miglioramento ponderale. Il punteggio clinico wPCDAI risulta pari a 15, compatibile con malattia lieve.

Il caso è indimenticabile per la presentazione clinica atipica, caratterizzata da febbre persistente e flogosi sistemica in assenza di sintomi intestinali specifici, che ha reso complesso e prolungato l'iter diagnostico. L'identificazione di una Malattia di Crohn con coinvolgimento esofago-gastrico granulomatoso - fenotipo raro in età pediatrica - ha richiesto un approccio multidisciplinare integrato e un attento percorso di esclusione differenziale. Rappresenta, quindi, un esempio paradigmatico di MICI pediatrica a esordio sistemico, che sottolinea l'importanza del sospetto clinico precoce e della collaborazione tra specialisti nella definizione di quadri complessi.

## Buongiorno Serena!

---

*Serena Pastore*

IRCCS Materno Infantile, "Burlo Garofolo" Trieste

Il 2 settembre ricevo questa mail da una collega che lavora come pediatra di libera scelta. La riporto per esteso omettendo solo i nomi dei colleghi citati e il nome della paziente.

“Buongiorno Serena,  
ti invio i referti di S., è celiaca e vedo oggi che sono parecchi anni che non facciamo un controllo in merito. La madre è infermiera e mi scrive: “Dal 26 giugno, per la 4<sup>a</sup> volta, Sofia accusa algie importanti a carico dell'inguine, tanto da zoppiare. Non ha eseguito movimenti bruschi, non ha praticato sport. Il resto dei parametri è nella norma, non ha neanche dissenteria.”

S. ha 12 anni e presenta dolore coxofemorale persistente dal 26 di giugno, non responsivo a FANS, con RM che mostra sinovite ed entesite bilaterale (più marcata a destra), associata a linfonodi reattivi inguinali.

I seguenti referti li trovi anche sul G2 (visita ortopedica, RX anche bilaterale, RMC con mdc e visita ortopedica di controllo).

Visita ortopedica 25.8.25:

coxalgia da circa a un mese prima a sinistra e poi a destra, ha assunto ibuprofene senza miglioramento, non familiarità per patologie reumatiche, non febbre.

Clinicamente: algia alla palpazione in sede inguinale a destra e durante l'intra/extrarotazione, e all'adduzione e abduzione dell'anca, cute integra, deambulazione con zoppia si invia ad eseguire rx bacino e anca: negativa per lesioni e/o epifisiolisi. Indicazioni: deambulazione con stampelle e scarico



arto inferiore destro, torna a controllo con RMN eseguita.

RMN bacino Data Referto: 26/08/2025.

Modesta quota di versamento a livello dell'articolazione coxofemorale destra con potenziamento della sinovia dopo somministrazione di MdC, in un quadro di sinovite. Abbondante versamento circonda le entesi dei muscoli otturatorio esterno, adduttore breve e ileopsoas dello stesso lato, in corrispondenza dell'inserzione a livello del gran trocantere, in un quadro di entesite, con parziale coinvolgimento muscolare. Analoghi reperti sono evidenziabili anche a sinistra seppur di entità nettamente inferiori. Multipli elementi linfonodali di aspetto reattivo in sede inguinale bilaterale. Non evidenti aree di alterato segnale a carico delle strutture scheletriche in esame ed in particolare del femore prossimale destro. Visualizzati entrambi gli annessi, di regolari dimensioni con rappresentazione di multipli piccoli follicoli. Modesto film fluido nello scavo pelvico.

Visita ortopedica di controllo, data di esecuzione: 29/08/2025

Coxalgia da circa a un mese prima a sinistra e poi a destra, ha assunto ibuprofene senza miglioramento. non familiarità per patologie reumatiche. Non febbre.

Clinicamente: algia alla palpazione in sede inguinale a destra e durante l'intra/extrarotazione, e all'adduzione e abduzione dell'anca, cute integra, deambulazione con zoppia. Riferisce miglioramento rispetto alla precedente visita. Porta in visione RMN bacino: "entesite del m otturatorio esterno, adduttore breve e ileopsoas in corrispondenza dell'inserzione del gran trocantere".

Indicazioni:

- Utilizzo delle stampelle per altri 7 giorni, poi graduale svezzamento e ripresa del carico;

- FKT, Laser/tecar terapia;
- Ketoprofene secondo peso per 7 giorni due volte al giorno;
- Astensione dallo sport fino a scomparsa algie;

Rivedibile tra tre mesi, o prima se necessità.

Non sono stati richiesti esami ematici, io però pensavo di chiedere: Emocromo con formula, VES, PCR, controllo celiachia, ANA e Fattore reumatoide. Secondo te sarebbe indicato?"

Dopo aver letto questa mail, rispondo immediatamente di getto alla collega scrivendo che mi sembra assolutamente un caso da valutare con attenzione. Dalla risonanza sembra che abbia un'artrite con entesite; di per sé questa sarebbe già una diagnosi di malattia reumatologica nell'ambito dell'artrite idiopatica giovanile. Tuttavia, prima di fare questa diagnosi bisognerebbe escludere altre cause, e certamente dovrebbe fare gli esami ematici (prima possibile). Sarebbe inoltre utile, nel modello immunologico dell'artrite associata ad entesite, sapere se nella RM hanno fatto delle sequenze in cui è possibile valutare anche le articolazioni sacro-iliache. Altrimenti farei anche questa scansione. Concludo rendendomi disponibile a visitare la bambina un giorno della settimana successiva.

Dopo pochi giorni conosco la ragazzina, che presenta una deambulazione non

fluida, con appoggio solo sull'avampiede destro. Alla visita confermo la limitazione funzionale dell'anca destra su quasi tutti i piani con dolorabilità alla mobilitazione, e all'ecografia eseguita in ambulatorio la presenza di versamento nell'articolazione coxo-femorale. Viene eseguita una visita oculistica che permette di escludere un'uveite, ed esami ematici che sono sostanzialmente nella norma. Effettuiamo anche il dosaggio della calprotectina fecale che risulta 5847 mg/kg. Concludiamo dunque che il quadro articolare è compatibile con una diagnosi di artrite associata ad entesite (ERA), una forma di artrite cronica caratterizzata da infiammazione delle articolazioni e delle entesi, che può associarsi anche a flogosi oculare (al momento assente) e a malattia infiammatoria cronica intestinale.

Pur in assenza di sintomi gastrointestinali e di rallentamento della crescita staturale-ponderale era necessario proseguire l'approfondimento sul versante intestinale. Abbiamo dunque ripetuto dopo 3 settimane il dosaggio della calprotectina fecale risultata 1987 mg/kg ed eseguito ecografia addominale, nella norma.

Venivano eseguite esofagogastroduodenoscopia e colonscopia con biopsie, con riscontro di quadro compatibile con malattia infiammatoria cronica intestinale a fenotipo malattia di Crohn a localizzazione colica con attività endoscopica lieve-moderata. A completamento diagnostico si effettuava un'enteroscopia con videocapsula risultata negativa.

Quando è tornata a controllo l'artrite d'anca si era clinicamente risolta, in assenza di trattamenti, mentre si evidenziava tumefazione del ginocchio.

È noto che l'artrite associata ad entesite ha un andamento "va e vieni", a volte migrante, spesso poco responsivo alle artrocentesi medicate, che distinguono questa forma da tutte le altre di artrite idiopatica giovanile.

La paziente ha avviato terapia con adalimumab, farmaco biotecnologico diretto a neutralizzare l'azione del TNFalfa, mediatore chiave della flogosi sia articolare che intestinale.

## Cjatimal tu!

---

*Paolo Pecile*

Pediatra di libera scelta, Fagagna, Udine

No, non è stato per niente facile spiegarle che l'arresto della crescita e la frustrante inappetenza di suo figlio Manuel di 5 mesi erano causati da una malattia che si chiamava cistinosi nefropatica. Sara era una donna semplice, fragile ed emotiva anche se con un carattere facilmente irascibile. Aveva già una figlia di pochi anni ed un marito tipicamente friulano che, dalle mie parti, viene dipinto come *salt, onést, lavoradôr*, ma purtroppo completamente avulso da qualsiasi incombenza domestica compreso ovviamente l'accudimento dei figli soprattutto se ammalati. Lei era sola, terribilmente sola di fronte ad un qualcosa che avrebbe sconvolto la sua vita. Mentre cercavo di spiegarle con parole semplici cosa stava succedendo al suo figlio maschio ho visto con chiarezza ma

anche con terrore, come il trailer di un film, tutto quello a cui lei sarebbe andata incontro nella gestione quotidiana di questa tremenda condizione.

La cistinosi è caratterizzata da un accumulo generalizzato di cristalli di cistina nei vari organi. Inizialmente si manifesta con una tubulopatia prossimale (sindrome di Fanconi) con perdita di aminoacidi, calcio, fosfato, glucosio e bicarbonato causando poliuria, arresto della crescita, inappetenza, rachitismo, fotofobia ed una progressiva insufficienza renale. L'obiettivo della terapia mira a rimpiazzare la perdita renale di acqua, sodio, potassio, bicarbonato, fosforo e carnitina, a prevenire il rachitismo, mantenere un buon stato nutrizionale, ridurre il deficit di crescita e ad allontanare il più possibile l'insufficienza renale terminale.

Una terapia non facile da gestire perché comporta l'assunzione costante e ossessiva di soluzioni contenenti bicarbonati, potassio e fosforo che hanno una scarsissima palatabilità (diciamo che fanno schifo); la somministrazione di tanti farmaci e soprattutto della cisteamina (farmaco che riduce l'accumulo di cistina) che va somministrato esattamente ogni 6 ore, quindi anche la notte; senza contare la necessità di farlo mangiare ma soprattutto di farlo bere in continuazione per contrastare la poliuria (in un notte poteva calare anche di 1 kg). E tutto questo fin dal 6° mese di vita. Una tragedia quotidiana.

Per la rarità della malattia non è che ci fossero degli esperti in regione da consultare e giocoforza mi sono trovato ad affrontarla praticamente da solo in compagnia di una madre che, fortunatamente, si fidava ciecamente di me.

È stato un viaggio lungo, faticoso, costellato da scontri frequenti tra me e Sara fino al limite della rottura del nostro rapporto, soprattutto quando non ce la faceva più. Ostacoli e sorprese si presentavano ad ogni piè sospinto: il sondino naso gastrico strappato mezz'ora dopo la sua applicazione e mai più rimesso; i vari tentativi culinari, anche fantasiosi, per compensare una dieta che diventava vieppiù selettiva e squilibrata (l'alternativa era la PEG); il rifiuto di eseguire i prelievi necessari; la resistenza ad applicare con costanza il collirio di cisteamina; e poi i frequenti colloqui con le maestre d'asilo prima e della scuola primaria poi. Manuel doveva portarsi i liquidi a scuola, all'uscita Sara doveva accertarsi che li avesse presi. Ogni notte alle 2 doveva svegliarsi per somministrargli la cisteamina e poi il succo di limone per togliergli il saporaccio dalla bocca. Gli episodi febbrili erano sempre vissuti come un'emergenza per il rischio di disidratazione. Nel frattempo Manuel progressivamente delegava tutto alla madre, dal pulirsi il sedere fino a farsi fare i compiti; lo scarso profitto scolastico veniva interpretato dalla scuola come un deficit cognitivo causato dalla malattia, tale da richiedere l'insegnante di sostegno a cui io mi sono strenuamente opposto: il legame ossessivo tra i due, cementato dai rituali della terapia, aveva plasmato una madre sempre più bullizzata da un figlio totalmente da lei dipendente: tale situazione richiedeva semmai una progressiva responsabilizzazione di Manuel accompagnata da un necessario allentamento delle attenzioni di Sara che non tollerava di affidare il figlio ad altre persone che

non fosse lei. È stato estenuante... con lei... con Manuel... con la scuola. Poi è arrivata l'adolescenza con la non accettazione da parte di Manuel della sua condizione, la scarsa compliance nel rispettare la terapia, la cisteamina intraleucocitaria sempre troppo alta, il rifiuto a mettersi i colliri e a fare i controlli oculistici, la creatinina che aumentava e poi... e poi, e poi...

... si è arrivati finalmente alla transizione dall'assistenza pediatrica alla medicina dell'adulto che ovviamente prevede l'autonomia di un paziente ormai maggiorenne; il passaggio è stato l'ennesimo calvario ostacolato in tutti modi soprattutto dalla madre che si è vista privare delle facilitazioni, delle attenzioni e dei favoritismi a cui era abituata, ma in fondo terrorizzata dalla sensazione di perdere il controllo totale sul figlio che comunque, gliel'avevo detto in tutte le salse, avrebbe dovuto perdere comunque.

Manuel ora ha 20 anni, ha trovato un lavoro, suona in una piccola band e attende con una positiva incoscienza il momento del trapianto di rene a cui inesorabilmente questi pazienti vanno incontro.

È andato a vivere col padre, da cui la madre si era separata da tempo. Ovviamente non lo può controllare e tutto questo continua ad essere fonte di tormento per Sara che è più sola che mai e si sfoga anche troppo frequentemente con me. Manuel va a trovarla raramente. Le suggerisco di trovarsi un moroso. *Cjattimal* tu mi risponde.

Da poco è iniziato il percorso verso un prossimo trapianto di rene che dovrebbe essere da vivente e... indovinate chi potrebbe essere il donatore? ma ovviamente sua madre, che nel frattempo si è circondata dell'affetto di un cane e di un gatto in attesa che io le trovi un moroso.

Così va la vita.

## L'apparenza inganna (ma solo chi non legge Medico e Bambino)

---

*Silvia Armiraglio*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Padova

Aurora, 7 anni, giunge in PS per febbre fino a 40°C con brivido dal giorno precedente, preceduta da un giorno di stranguria autorisolta e associata a inappetenza, vomiti ripetuti e dolore addominale localizzato ai quadranti destri da poche ore. Nulla da segnalare all'anamnesi patologica remota e fisiologica, ad eccezione di una tendenza alla scarsa idratazione per os con atteggiamento ritenzionista urinario. Obiettivamente si riscontra addome trattabile, ma dolente e diffusamente dolorabile alla palpazione in particolare in fossa iliaca destra con Giordano dubbio a destra con restante obiettività nella norma.

Agli esami ematici riscontro di leucocitosi neutrofila, rialzo di PCR fino a 232.8 mg/L e PCT 9.62 µg/L µg/L con stick urine negativo. Nel sospetto di appendicopatia o IVU complicata (ascesso?) si esegue ECO addominale con riscontro di echi in sospensione in vescica, film fluido addominale di 5 mm

nello scavo pelvico in assenza di segni di appendicopatia con una dubbia alterazione della differenziazione cortico midollare al polo renale superiore destro dibattuta tra due radiologi. La radiografia del torace esclude una polmonite. In attesa dell'urinocoltura e dell'emocoltura, valorizzando la clinica e il rialzo degli indici di flogosi, si decide di avviare terapia antibiotica endovenosa con amoxicillina-acido clavulanico nel sospetto di pielonefrite, con successivo graduale ma lento miglioramento clinico, della curva termica e degli indici di flogosi ma comparsa di abbondanti scariche di feci liquide con persistenza di inappetenza e dolore addominale aspecifico. Fuorviati dalla negatività di stick urine, urinocoltura ed ecografia di reni e vie urinarie ripetuta più volte e da operatori diversi nel corso del ricovero e rassicurati dall'evoluzione lentamente, ma complessivamente favorevole, ci si orienta a questo punto verso una origine intestinale del quadro (gastroenterite infettiva?). Ma Medico e Bambino ci ricorda che 'L'apparenza inganna' e che 'Quando la febbre non ha una chiara localizzazione pensa anche alla nefrite focale!' per cui, avendo questa diagnosi implicazioni terapeutiche, si decide di completare gli accertamenti con una scintigrafia renale con DMSA (meno radiazioni rispetto alla TC a fronte di una RM non prontamente disponibile) che conferma il sospetto clinico mostrando una irregolare ipocaptazione del radiofarmaco a carico del polo renale superiore dx. Sulla base delle poche indicazioni presenti in letteratura si decide quindi di prolungare la terapia in atto per 2 settimane ev seguita da una settimana per os con successivo persistente benessere clinico.

Questo caso mi ha insegnato che esiste la nefrite focale (quadro intermedio tra pielonefrite non complicata e ascesso renale), e che bisogna pensarci in un quadro clinico suggestivo di IVU o in caso di febbre con sintomi addominali aspecifici e importante rialzo della PCR anche in caso di stick urine e urinocoltura negativi. L'eco renale può risultare negativa mentre il gold standard diagnostico è rappresentato dalla TC. Se disponibile la RM risulta un'alternativa alla TC così come la scintigrafia con DMSA.

## Qui c'è qualcuno che ruba

---

*Mara Marchiori*

Pediatra di Libera scelta, Mestre (VE)

Leo è un bambino di 10 anni di origine kosovara, nato in Italia, quinto di 5 fratelli; è sempre stato bene e l'ho visto raramente in ambulatorio se non per i bilanci di salute (è cresciuto sempre bene) e per qualche episodio infettivo. A settembre 2024, poco prima dell'inizio della scuola, il papà lo porta in visita perché da alcuni mesi il bambino è sempre stanco e svogliato. Hanno provato a dare un multivitaminico, ma le cose non sono migliorate. Alla visita Leo sta bene, è ben reattivo, chiacchiera volentieri. Mi sembra un po' pallido, ma

ha la stessa carnagione del padre (vengono dal Kosovo). L'obiettività generale risulta completamente nella norma. peso 31 Kg (25-50° percentile) e altezza 145 cm (50-75°ile), FC 120 bpm (forse un po' ai limiti) SatO2 99%. Decido di fare alcuni esami ematochimici vista la persistenza dell'astenia e la leggera tachicardia. Gli esami mettono in evidenza una anemia (Hb 9.5 mg/dl) con MCV ridotto (64 fL), ferritina bassa 5 mcg/L (vn 24-340) saturazione della Transferrina ridotta a 5% (vn 15-50). Tutto il resto è nella norma, in particolare elettroliti, funzionalità renale, epatica, glicemia, ormoni tiroidei. Inizio quindi una terapia orale con ferro bisglicinato per 3 mesi. A dicembre 2024 ripetiamo gli esami ematochimici che mostrano la persistenza di anemia (Hb 10 g/dl) con MCV 69 fL, ferritina (6 mcg/L) e saturazione della transferrina (7%) sempre basse. Per capire meglio i motivi della mancata risposta alla terapia orale approfondisco l'anamnesi: non c'è familiarità per patologie ematologiche o anemia, né per patologie gastrointestinali tipo gastrite o MICI (penso al malassorbimento). Il bambino assume dieta varia: carne 1-2 volte a settimana, non eccesso di latte, non beve tè (escludo fattori alimentari). Il papà mi assicura che il bambino assume il ferro a digiuno, regolarmente tutti i giorni (adeguata compliance) e non sono presenti effetti collaterali. Cambio tipo di ferro, uso un ferro sucrosomiale associato a folati e vitamina C, sempre lontano dai pasti e penso ad ulteriori approfondimenti per capire come mai la sua anemia non risponda alla terapia orale. Celiachia, assetto emoglobinico, VES, coagulazione risultano nella norma. Aggiungo sangue occulto fecale e HP nelle feci e... sorpresa! Leo risulta positivo all'*Helicobacter pilori* nelle feci. Pensando quindi ad una gastrite cronica con malassorbimento di ferro alla base dell'anemia ferropriva di Leo, eseguo ciclo di terapia eradicante con Lansoprazolo per 10 giorni + Amoxicillina dal giorno 1 al giorno 5, quindi Claritromicina dal giorno 6 al giorno 10. Dopo un mese l'HP fecale è negativo (eradicato!) e dopo 3 mesi gli esami ematici mostrano un'ottima ripresa dell'Hb a 12 mg/dl con MCV normale (75 fL), ferritina di 30 mcg/L e saturazione della transferrina del 35%. Ottimo risultato! Proseguo la terapia con ferro orale per altri 3 mesi per ripristinare correttamente i depositi.

L'anemia ferropriva è molto frequente in età pediatrica. Nella maggiorparte dei casi è dovuta ad una discrepanza tra apporto e fabbisogno di ferro (vanno indagate: anamnesi alimentare, carenza di cibi contenenti ferro e dieta prevalentemente latte). Solitamente la risposta alla terapia marziale orale è buona e nel giro di 3 mesi si vedono i risultati. Quando invece non si ha l'attesa risposta bisogna per prima cosa indagare la compliance: verificare che l'assunzione sia regolare, che avvenga lontano dai pasti per favorirne l'assorbimento intestinale, che non ci sia eccessiva assunzione di cibi che invece ne limitano l'assorbimento (ad esempio tè e latticini). Verificare che non ci siano effetti collaterali (nausea, dolore addominale, stipsi) che potrebbero indurre la sospensione del farmaco. Bisogna poi verificare che non ci siano perdite occulte croniche: ad esempio microsanguinamenti intestinali (sangue occulto fecale x 3, eventuale EGDS), perdite mestruali eccessive nelle ragazzine, parassitosi intestinali (parassiti fecali e ricerca Giardia), celiachia (anti-



trasnglutaminasi e Ig A totali), polipi intestinali o MICI (calprotectina, ANCA, ASCA, EGDS). Anche le infezioni ricorrenti e le malattie infiammatorie croniche come le patologie reumatologiche croniche (VES, PCR, Ferritina, ANA) possono giustificare una anemia cronica con carenza di ferro. Infine non vanno dimenticate, come nel nostro caso, le cause di malassorbimento intestinale del ferro: la gastrite cronica da HP e la celiachia ad esempio. Da menzionare seppur rare: l'anemia sideroblastica ereditaria, l'intossicazione cronica da piombo, l'emosiderosi polmonare e i disordini congeniti del metabolismo del ferro (IRIDA).

## Una ragazza senza polso (immagino)

---

*Erilda Topuzi<sup>1</sup>, Francesco Bianco<sup>2</sup>, Maria Elena Lionetti<sup>3</sup>*

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche, Ancona

<sup>2</sup>Cardiologia e Cardiochirurgia Pediatrica e Congenita, AOU delle Marche - "Ospedali Riuniti di Ancona", Ancona

<sup>3</sup>Dipartimento di Pediatria, Università Politecnica delle Marche, Ancona

Arianna è una ragazza di 13 anni giunta all'osservazione clinica per insorgenza acuta di dolore con risveglio notturno a carico dell'arto superiore sinistro, esteso fino al IV e V dito della mano omolaterale. Dall'anamnesi emerge febbre serotina (TC max 38.2°C) da dieci giorni parzialmente responsiva a ibuprofene, associata a sudorazione notturna, astenia e cefalea. Per tale motivo esegue esami ematochimici su indicazione del curante, con riscontro di anemia (Hb 9.4 g/dl), aumento degli indici di flogosi (PCR 12.50 mg/dl) e alterazioni all'elettroforesi sieroproteica (rapporto albumina/globuline ridotto). Alla luce del quadro clinico e laboratoristico ne viene disposto il ricovero presso il reparto di Pediatria, ove inizia l'iter diagnostico terapeutico. L'obiettivo clinico è caratterizzata da soffio 1/6 scala Levine e dolorabilità toracica evocabile con la sola digitopressione; in via collaterale viene segnalata una tumefazione molle indolente di 1x2cm in regione sovraombelicale. Nel sospetto di frattura, viene eseguito RX colonna dorsale con esito negativo e reperto collaterale di modico versamento pleurico a camicia all'emitorace sinistro, confermato all'RX torace successivo. A causa dell'insorgenza di dolore toracico spontaneo, viene richiesta una valutazione cardiologica con ecocolordopplergrafia cardiaca che mostra la presenza di una dilatazione aneurismatica dell'aorta a carico della radice (ZS +2.5), dell'arco (ZS +6.05) e della porzione ascendente (ZS +6.52) accompagnata da ispessimento iper-recogeno della parete in assenza di flap intinale e lieve insufficienza valvolare. Nel sospetto di aortite, viene eseguita una angio-TC dell'aorta, che conferma la presenza di aneurisma artico dell'aorta ascendente (diametro massimo di 41 mm) con estensione alla sua porzione medio-distale. Agli esami ematochimici positiva la ricerca di anticorpi anti-muscolo liscio. La PET-RM conferma il sospetto di malattia di Takayasu. È stata prontamente

impostata una terapia corticosteroidica, dapprima con boli di metilprednisone e.v., successivamente per via orale, in associazione a terapia immunosoppressiva con Tocilizumab (monoclonale anti-IL6) e.v. ogni 28 gg. A completamento diagnostico, è stata infine eseguita una RM del distretto vascolare intracranico che ha rivelato la presenza di due lesioni ischemiche in sede frontale sinistra e lieve stenosi all'origine della vertebrale sinistra (dominante) per cui è stata associata terapia antiaggregante con acido acetilsalicilico. Durante il follow up cardio-reumatologico, Arianna ha presentato tromboflebite bilaterale della grande safena (estensione di 3-4cm a dx e 1-2 cm a sn) per cui si è reso necessario un trattamento anticoagulante con Enoxaparina per 7 giorni, successivamente sostituita con Rivaroxaban, in aggiunta a quello antiaggregante.

Questo caso è indimenticabile perché un dolore all'arto superiore, in un primo momento associato a una sospetta frattura, nascondeva un quadro infiammatorio molto grave che se non prontamente riconosciuto avrebbe potuto avere un esito infausto. Riconoscere il dolore ad un arto come possibile insorgenza di una vasculite è molto importante, soprattutto in presenza di quadri clinici del tutto aspecifici. Collateralmente, questo caso rappresenta una nuova prospettiva per l'impiego in età pediatrica dei nuovi anticoagulanti orali, che grazie alla loro maneggevolezza, praticità e maggiore compliance nell'assunzione possono essere una valida alternativa alla terapia tradizionale, semplificando la gestione domiciliare.

## Con le dita di E.T.

---

*Leonardo Mosole*

Scuola di Specializzazione in Pediatria IRCCS "Burlo Garofolo", Università degli Studi di Trieste

Maria è una bambina di 3 anni che accede per la prima volta a un Pronto Soccorso periferico per una tipica storia di gastroenterite, con febbre e diarrea persistente da quattro giorni. La visita evidenzia buone condizioni generali e per questo viene dimessa con diagnosi di enterite virale. La vediamo il giorno successivo nel nostro Pronto Soccorso, dove si presenta per la persistenza dei sintomi. In triage, a sorpresa, veniamo subito allertati per una SpO<sub>2</sub> dell'83%. Accorriamo a valutarla e restiamo colpiti dal trovarci davanti una bambina tranquilla, sorridente e senza alcun segno di distress respiratorio. Un esame obiettivo più attento rivela però alcuni elementi significativi: una lieve cianosi delle labbra e la presenza di dita a bacchetta di tamburo, segno che quell'ipossiemia non è certamente di recente insorgenza. Guidati da questo reperto, eseguiamo un test dell'iperossia, al quale la bambina **non** risponde, permettendoci di escludere un'alterazione degli scambi a livello alveolare. Eseguiamo quindi

un ecocardiogramma, che non evidenzia shunt destro-sinistro intracardiaci, e uno screening per emoglobinopatie, anch'esso nella norma. A questo punto sospettiamo con forza un'alterazione del circolo polmonare e richiediamo una angio-TC del torace, che conferma l'ipotesi identificando una malformazione artero-venosa (MAV) polmonare all'apice del polmone sinistro. Parliamo di una rara malformazione vascolare caratterizzata da un vaso anormalmente dilatato che bypassa il microcircolo, determinando uno shunt destro-sinistro tra la circolazione arteriosa e quella venosa polmonare. Tali anomalie nel pediatrico devono far sospettare una teleangiectasia emorragica ereditaria (HHT), condizione autosomica dominante con prevalenza stimata di circa 1 su 5000. L'HHT va pensata soprattutto in presenza di teleangiectasie mucocutanee, epistassi ricorrenti, MAV viscerali (polmone, fegato, encefalo) e familiarità positiva. Maria viene trasferita in un centro di riferimento, dove viene sottoposta con successo a embolizzazione percutanea selettiva della MAV, con risoluzione dell'ipossiemia cronica e normalizzazione della saturazione. A completamento diagnostico vengono eseguite indagini genetiche e una RM encefalo e addome, che risultano tutte negative, permettendo di escludere una HHT.

### Take home message

Il caso di Maria ci insegna che, di fronte a una desaturazione che non risponde al test dell'iperossia, bisogna guardare oltre la patologia polmonare alveolare e se il cuore non presenta difetti, pensa sempre al circolo polmonare alla ricerca di uno *shunt*. Inoltre, è fondamentale valorizzare sempre una desaturazione in un bambino apparentemente in buone condizioni; l'assenza di *distress* infatti non esclude una ipossiemia significativa, soprattutto se cronica.

### Bibliografia di riferimento

- Lim AYL, Ratjen F. Pulmonary arteriovenous malformation in children. *Pediatr Pulmonol.* 2025 Mar;60 Suppl 1:S80-S81. doi: 10.1002/ppul.27354. Epub 2024 Oct 22. PMID: 39436207.
- Zainudin Z, Azlisham N, Koh GT, Ooi YK, Nunis MA. Pulmonary arteriovenous malformations: A case of missed diagnosis in a neonate. *Med J Malaysia.* 2022 Mar;77(2):274-276. PMID: 35338645.

## Una bambina di gran cuore

---

*Elisabetta Ubaldini*

Pediatra di libera scelta, Loiano (Bo)

Greta ha quasi 10 anni, ed è mia assistita da due anni (prima era da un altro collega); in questo periodo è venuta in ambulatorio solo 4-5 volte per episodi virali e bilanci di salute o per l'aggiornamento del libretto sportivo. A giugno

2022 le avevo fatto eseguire esami ematici perché presentava dolore addominale ed era un po' magrolina (come la madre peraltro), risultati nella norma. ECG per libretto sportivo, eseguito nel 2019, normale. Nei giorni del ponte del 25 aprile inizia a presentare vomito (2-3 episodi al giorno) con un paio di scariche di diarrea, poca o niente febbre e un po' di tosse e inappetenza; vista dal mio sostituto il 26/4 con diagnosi di virosi. Vista dalla Guardia Medica il 27/4 con conferma della diagnosi.

La vedo io il 30/4: Greta è astenica, ben idratata e in discrete condizioni; presenta dolore addominale e tosse; pensando ad un addome acuto o ad un addome metapneumonico la visito con attenzione, ma non trovo nulla di rilevante, né a livello addominale né a livello toracico; eseguo anche un esame obiettivo cardiotoracico che risulta nella norma, polsi compresi.

Concordo quindi con la madre di aspettare ad eseguire Rx torace (Greta stava benino e non aveva febbre) e di aggiornarci il giorno seguente; mi raccomandando di andare in PS se continuasse a vomitare e/o presentare dolore addominale. La madre, vedendo che nella notte era ripreso il vomito e che Greta iniziava a presentare dispnea con "fame d'aria", l'ha condotta in PS dove, pensando ad un addome metapneumonico, hanno eseguito ecografia torace nonostante l'obiettività completamente negativa (il collega telefonicamente mi ha detto di non aver obiettivato nulla se non polipnea, che fino a quel momento non era stata presente).

L'ecografia mostra versamento pleurico bilaterale, senza evidenti focolai di addensamento parenchimale: per scrupolo, quindi sposta la sonda sul mediastino e rileva una cardiomegalia massiva.

Greta viene quindi ricoverata in Terapia Semintensiva Cardiologica del S. Orsola. A voce mi è stato detto che si trattava di una cardiomiopatia dilatativa con disfunzione del ventricolo sinistro con presenza di due coaguli di grosse dimensioni e disfunzione moderata del ventricolo sinistro: si escludeva quindi una forma di disfunzione cardiaca acuta da miocardite virale.

Operata in terza giornata con posizionamento del Berlin Heart solo sul ventricolo sinistro, si è assistito ad un graduale miglioramento delle condizioni generali con ripresa della funzionalità ventricolare destra, per cui non è stato necessario procedere al posizionamento del Berlin anche sul cuore destro.

Durante le due settimane successive Greta ha presentato due episodi ischemici cerebrali, che hanno portato ad emiparesi destra e a disartria, che hanno richiesto fisioterapia e logopedia, ad oggi regrediti completamente.

Greta è stata trapiantata di cuore il 27/7/2025, dopo 16 mesi; ora è a casa e segue la scuola in DAD, sta bene.

Questo caso mi ha segnato profondamente, perché mi sento la responsabilità di aver visitato una bambina in scompenso cardiaco senza rendermene conto (ed è una magra consolazione pensare che siamo stati 4 medici a fare lo stesso errore; solo la solerzia del collega di PS ha permesso di diagnosticare la patologia e di salvare la vita a Greta).

Cosa ho imparato? Che si possono vedere mille virusi uguali, ma che ci può sempre essere il cuore dietro ai sintomi più banali, come tosse, vomito e astenia, e cercherò di non dimenticarlo più.

A livello pratico ho deciso, forse più per controllare la mia ansia che altro, di prescrivere un ECG a tutti quelli a cui prescrivo gli esami ematici per astenia: insieme alla tiroide, alla celiachia, all'anemia, penserò anche al cuore d'ora in poi.

## ALPACA (in 119 secondi!)

---

Andrea Trombetta

Dipartimento di Pediatria, Arcispedale S. Maria Nuova, AUSL-IRCCS Reggio Emilia

Letizia è una bambina di 6 anni che accede in PS una sera di inizio giugno per febbre da 3 giorni e tosse. All'esame obiettivo la bambina si presenta in buone condizioni generali, con episodi accessuali di tosse secca. L'esame obiettivo rivela una modesta ipofonesi al campo polmonare inferiore sinistro, ed un soffio 2/6 all'itto della punta che tuttavia contestualizziamo come correlato al circolo iperdinamico (anche se la bambina era al momento apiretica, nell'ultima giornata aveva avuto solo febbre di grado lieve).

Non del tutto convinti della diagnosi di polmonite acquisita in comunità, vista anche l'incidenza (allora quasi epidemica) di *Mycoplasma Pneumoniae*, decidiamo di fare una ecografia polmonare, che effettivamente mostra alcune sporadiche linee B e microatelettasie, peraltro bilaterali (per la cronaca, la bambina avrà effettivamente una polmonite da *Mycoplasma p.* che guarirà spontaneamente senza necessità di terapia). Al momento dell'indagine dei campi anteriori, rimaniamo tuttavia molto colpiti da una più che discreta dilatazione del ventricolo sinistro. Eseguiamo una Rx torace, che conferma la presenza di cardiomegalia, nonché ECG il quale anch'esso documenta deviazione assiale sinistra, segni di ingrandimento biatriale, ed anomalie della ripolarizzazione con onde T negative nelle derivazioni V3-V4. Facciamo eseguire un'ecocardiografia che conferma disfunzione sistolica ventricolare sinistra con frazione di eiezione marcatamente ridotta al 37% da acinesia del setto interventricolare e dell'apice in toto con diffusi aspetti di fibrosi endocardica e soprattutto anormale dilatazione sia della coronaria destra che di quella sinistra, con quest'ultima originante dall'arteria polmonare e ben anastomizzata nel proprio circolo alla coronaria destra. La paziente veniva dunque posta in terapia con ACE inibitore e posta in trattamento chirurgico di reimpianto dell'arteria coronaria stessa, con buona ripresa della funzionalità cardiaca ai controlli successivi. La sindrome ALCAPA (*Anomalous origin of the left coronary artery from the pulmonary artery*)<sup>1</sup> è una rara malformazione cardiaca congenita (con incidenza di 1/300.000 nati circa) in cui l'arteria coronaria sinistra nasce dall'arteria polmonare invece che dall'aorta, la quale esita, se non prontamente riconosciuta, in ischemia cronica miocardica e conseguente disfunzione ventricolare sinistra con esiti anche potenzialmente fatali nella giovane età adulta, se non trattata chirurgicamente con reimpianto della coronaria in aorta.

Cosa mi ha insegnato questo caso e perché è indimenticabile? Mi ha insegnato che un soffio riscontrato alla visita va sempre ben contestualizzato (non basta che il bambino abbia avuto la febbre qualche ora prima), e nel dubbio un Rx torace ed un ECG aiutano, con buon valore predittivo positivo ad esempio nel caso di una miocardite (ma meno buono valore predittivo negativo<sup>2</sup>). Ma una ecocardiografia, fatta magari anche da un pediatra non esperto in attesa del cardiologo, aiuta a riorientare una diagnosi che altrimenti può essere fuorviante e diminuisce i ritardi nell'eventuale centralizzazione del paziente.

È indimenticabile perché rende con un training modesto (ed un altrettanto modesto training) in setting dedicati è possibile aumentare l'accuratezza diagnostica soprattutto a vantaggio del pediatra meno esperto di patologie meno frequenti, e ad orientare una tempestiva rivalutazione da parte dello specialista di riferimento (in questo caso il cardiologo).

### Bibliografia

1. Jinmei Z, Yunfei L, Yue W, Yongjun Q. Anomalous origin of the left coronary artery from the pulmonary artery (ALCAPA) diagnosed in children and adolescents. *J Cardiothorac Surg.* 2020 May 12;15(1):90. doi: 10.1186/s13019-020-01116-z. PMID: 32398101; PMCID: PMC7218579.
2. Chetrit M, Friedrich MG. The unique role of cardiovascular magnetic resonance imaging in acute myocarditis. *F1000Res.* 2018 Jul 30;7:F1000 Faculty Rev-1153. doi: 10.12688/f1000research.14857.1. PMID: 30109023; PMCID: PMC6069745.

## Estrema destra

---

*Daniela Chicco*

IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo", Trieste

Ezan è un neonato di due settimane di vita che ci viene trasferito da un ospedale periferico per sospetta cardiopatia. La famiglia di Ezan è originaria e vive in Kosovo, i genitori sono venuti in Italia a trovare alcuni parenti. Il piccolo viene portato dai genitori all'ospedale più vicino per malessere aspecifico e pianto inconsolabile. I genitori portano la documentazione della dimissione dell'ospedale dove è nato il bambino e non viene riportato niente di patologico. I colleghi del PS trovano un bambino tendenzialmente sano, ma c'è qualcosa di strano: ha una saturazione di ossigeno intorno a 85-90%, lui però non è polipnoico e non presenta elementi sospetti per infezione respiratoria.

Viene pertanto eseguito un ECG che è patologico (estrema deviazione assiale destra e segni di sovraccarico ventricolare destro) e un ecocardiogramma che pone il sospetto di cuore univentricolare. Il bambino ci viene pertanto trasferito per accertamenti e la diagnosi finale è canale atrioventricolare completo e ventricolo destro a doppia uscita (in pratica sia l'aorta che l'arteria polmonare originano dal ventricolo destro, è presente un canale AV con una valvola atrioventricolare unica, un grande difetto interventricolare e un difetto interatriale



*ostium primum*). La saturazione di ossigeno era pertanto l'espressione di una cardiopatia cianogena dove il mixing di sangue ossigenato e non ossigenato era la causa dei bassi valori di saturazione di ossigeno.

Il bambino è stato poi indirizzato ad un centro di cardiocirurgia pediatrica per l'intervento chirurgico che rappresenta l'unica terapia.

### Take home message

La diagnosi prenatale ha ridotto in maniera significativa l'incidenza della maggior parte delle cardiopatie congenite complesse, questo non significa che non bisogna pensarci soprattutto quando ci troviamo davanti bambini provenienti da altri paesi con un sistema sanitario meno performante del nostro.

## Né seduto né in piedi

---

*Chiara Demontis, Carlotta Grassi*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Istituto "Giannina Gaslini", Università degli Studi di Genova

L.P., un bambino di 1 anno si presenta al Pronto Soccorso con dolore addominale, costipazione e difficoltà nella deambulazione. È stata eseguita inizialmente un'ecografia delle anche per sospetto di coxite transitoria dell'anca, che risultava negativa, così come gli esami ematici, per cui è stato effettuato un clistere evacuativo e dimesso con terapia antalgica al bisogno.

Alla successiva rivalutazione il piccolo presentava un rifiuto quasi totale della deambulazione, con base allargata in assenza di altri sintomi sistemici, pertanto veniva eseguita una consulenza NPI e indagini radiologiche approfondite con RM della colonna che evidenziava un quadro di spondilodiscite lombare con interessamento flogistico di L4-S1.

In attesa dei risultati delle emocolture, è stata avviata una terapia endovenosa con ceftriaxone e il posizionamento di un bustino ortopedico. Nessun germe è stato isolato. Il paziente ha completato 25 giorni di terapia antibiotica endovenosa con ceftriaxone seguita da 4 settimane di terapia orale. Al controllo RM è stata osservata una risoluzione completa dell'infezione.

La spondilodiscite è una rara ma grave condizione patologica che colpisce prevalentemente i bambini di età inferiore ai 5 anni. Una diagnosi precoce è fondamentale per prevenire complicazioni come deformità ossee, deficit neurologici o ascessi infettivi. Tuttavia, le presentazioni cliniche, come il rifiuto di camminare o sedersi e sintomi sistemici sottili, possono ritardare la diagnosi.

### Take home message

Questo caso evidenzia l'importanza di considerare tra le cause di rifiuto della deambulazione in un paziente altrimenti asintomatico la spondilodiscite acuta, soprattutto nei pazienti di età inferiore ai 5 anni, nonostante la negatività degli

indici di flogosi e delle indagini di laboratorio e strumentali di primo livello. Aumentare la consapevolezza sulle varie presentazioni cliniche è fondamentale per ridurre i ritardi diagnostici e prevenire complicazioni a lungo termine.

## Un bambino in APS

---

*Caterina Cocchi*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS “Burlo Garofolo”, Università degli Studi di Trieste

Presentiamo il caso di Luca, un bambino di 3 anni, la cui anamnesi familiare è significativa per endocrinopatie autoimmuni. Il bambino è portatore di trait talassemico in eterozigosi e ha un pregresso criptorchidismo bilaterale (trattato con orchidopessi). A 2 anni, Luca ha sviluppato exoforia e ptosi palpebrale bilaterale fluttuante. L'inquadramento iniziale ha portato alla diagnosi di Miastenia Oculare Autoimmune con positività per anticorpi anti-AchR. Le indagini di imaging (TC e RM encefalo) sono risultate nella norma. I tentativi terapeutici con immunoglobuline endovena e piridostigmina hanno portato a scarsi benefici. Inoltre, a febbraio 2024 avviata terapia con prednisone, dal quale è attualmente dipendente. Data la resistenza alla terapia convenzionale e la presenza di sospetta iperplasia timica, Luca è stato sottoposto a timectomia nel luglio 2025. L'esame istologico del timo è risultato negativo per timoma, confermando l'iperplasia. Tale quadro è reso ancora più complicato dalla presenza di un severo ipertiroidismo autoimmune (Malattia di Basedow), trattato inizialmente con metimazolo, caratterizzato da ipertensione scarsamente controllata (in terapia con propranololo), aumento della velocità di crescita (con età ossea avanzata di 2-3 anni) e un significativo esoftalmo, che ha reso l'interpretazione della componente miastenica oculare particolarmente complessa. Luca è stato infine sottoposto a tiroidectomia a settembre 2025, con avvio di terapia sostitutiva. L'inquadramento autoanticorpale ha evidenziato una diatesi autoimmune complessa, con coesistenza di anti-TPO, anti-TSHR (TRAb), anti-AchR e anticorpi anti-insulina (IAA) con valori borderline. Dopo la timectomia si era assistito inizialmente ad un miglioramento della miastenia oculare; tuttavia, a novembre 2025 il bambino ha presentato nuovamente una ripresa della sintomatologia oculare (ptosi destra con difficoltà nella sursunzione e stancabilità), la valutazione oculistica ha escluso neuropatie acquisite, confermando una ptosi isolata. La RMN delle orbite è risultata nella norma, escludendo la progressione dell'oftalmopatia di Basedow, un quadro che può avere decorso indipendente dalla tireopatia anche dopo tiroidectomia<sup>1</sup>. Il quadro è stato approfondito con una elettroencefalografia (RNS – stimolazione nervosa ripetitiva) che ha mostrato assenza di risposta decrementale a carico dei muscoli orbicolari dell'occhio, ma una chiara risposta decrementale a livello del muscolo abducente breve del pollice di destra. Questo risultato depone per una

Miastenia Gravis con coinvolgimento neurofisiologico sistemico, sebbene clinicamente espressa solo a livello oculare. La ricaduta della sintomatologia, peraltro descritta in una percentuale non bassa di pazienti sottoposti a timectomia in quadro di iperplasia in assenza di timoma<sup>2</sup>, e la refrattarietà alla terapia steroidea orale in atto, rendono necessaria l'escalation terapeutica. Si ritiene pertanto opportuno avviare una terapia immunosoppressiva di mantenimento di seconda linea con farmaci biologici (es. Eculizumab o Rituximab)<sup>3,4</sup>.

La Miastenia Gravis è una patologia neuromuscolare autoimmune rara, che in età pediatrica (Juvenile MG o JMG) ha un'incidenza stimata tra 1 e 5 casi per milione di bambini/adolescenti<sup>5</sup>. Nella maggior parte dei bambini (circa il 60-70%), la JMG esordisce con sintomi oculari, come ptosi palpebrale (palpebra cadente) e/o diplopia (visione doppia), che peggiorano con l'affaticamento. Successivamente, in circa il 15-20% dei casi, la malattia può progredire verso la forma generalizzata, coinvolgendo i muscoli facciali, bulbari (difficoltà a deglutire e parlare) e degli arti<sup>6</sup>. La diagnosi si basa primariamente sulla clinica e sul riscontro di autoanticorpi specifici nel siero, principalmente gli anticorpi anti-recettore dell'acetilcolina (AChR), presenti nella maggior parte dei casi sieropositivi. La diagnosi è confermata con test neurofisiologici, in particolare la Stimolazione Nervosa Ripetitiva (RNS), che dimostra un decremento della risposta muscolare all'attività ripetuta<sup>7</sup>. La terapia di prima linea è rappresentata dagli inibitori delle colinesterasi (es. piridostigmina), che migliorano la forza muscolare. Per il controllo della risposta autoimmune, si utilizzano gli steroidi e gli immunosoppressori non steroidei. La timectomia è spesso considerata nei pazienti con sospetto timoma o iperplasia timica<sup>5</sup>. Le forme refrattarie o gravi (crisi miastenica) possono richiedere terapie di salvataggio (Immunoglobuline E.V. o plasmaferesi) o di mantenimento di seconda linea (farmaci biologici).

In sintesi, i messaggi fondamentali di questo quadro clinico sono:

- Non fidarti dell'occhio: una Miastenia Gravis oculare refrattaria può essere il fenotipo di una malattia neurofisiologicamente sistemica. L'ENG è essenziale per definire l'estensione reale della patologia.
- La timectomia non è sempre una cura definitiva: la ricaduta è possibile anche dopo timectomia, specialmente in pazienti pediatrici con iperplasia timica e MG refrattaria.
- Indagare la Policrisi: la coesistenza di MG, Malattia di Basedow e altri autoanticorpi borderline impone l'inquadramento per una Sindrome Poliendocrina Autoimmune (APS).
- *Escalation* terapeutica precoce: in caso di MG refrattaria, steroide-dipendente e con evidenza di coinvolgimento sistemico, è fondamentale considerare tempestivamente una terapia immunosoppressiva di seconda linea (farmaci biologici) per preservare la qualità di vita e prevenire la progressione.

## Bibliografia

1. Pellegrini MC, Occhipinti A, Bossini B, Norbedo S, Faleschini E, Barbi E, Bizzarri

- C.Tornese G. Ipertiroidismo e tiroidite autoimmune in età evolutiva Medico e Bambino 2021;40 (10):637-645 doi: doi.org/10.53126/MEB40637.
2. Zhang Q, Cao Y, Bi Z, Ma X, Yang M, Gao H, Gui M, Bu B. Childhood-Onset Myasthenia Gravis Patients Benefited from Thymectomy in a Long-Term Follow-up Observation. Eur J Pediatr Surg. 2022Dec;32(6):543-549. doi: 10.1055/s-0042-1744150. Epub 2022 Mar 9. PMID: 35263776; PMCID:PMC9666056.
3. Ramdas S, Della Marina A, Ryan MM, McWilliam K, Klein A, Jacquier D, Alabaf S, Childs AM, Parasuraman D, Beeson D, Palace J, Jungbluth H. Rituximab in juvenile myasthenia gravis-an international cohort study and literature review. Eur J Paediatr Neurol. 2022 Sep;40:5-10. doi: 10.1016/j.ejpn.2022.06.009. Epub 2022 Jun 25. PMID: 35835035.
4. Ramdas S, Painho T, Vanegas MI, Famili DT, Lim MJ, Jungbluth H. Targeted Treatments for Myasthenia Gravis in Children and Adolescents. Paediatr Drugs. 2024 Nov;26(6):719-740. doi: 10.1007/s40272-024-00649-3. Epub 2024 Aug 28. PMID: 39198371.
5. Lin Y, Kuang Q, Li H, Liang B, Lu J, Jiang Q, Yang X. Outcome and clinical features in juvenile myasthenia gravis: A systematic review and meta-analysis. Front Neurol. 2023 Mar 8;14:1119294. doi: 10.3389/fneur.2023.1119294. PMID: 36970540; PMCID: PMC10032342.
6. Della Marina A, Trippe H, Lutz S, Schara U. Juvenile myasthenia gravis: recommendations for diagnostic approaches and treatment. Neuropediatrics. 2014 Apr;45(2):75-83. doi: 10.1055/s-0033-1364181. Epub 2014 Jan 27. PMID: 24470240.
7. Narayanaswami P, Sanders DB, Wolfe G, Benatar M, Cea G, Evoli A, Gilhus NE, Illa I, Kuntz NL, Massey J, Melms A, Murai H, Nicolle M, Palace J, Richman D, Verschuuren J. International Consensus Guidance for Management of Myasthenia Gravis: 2020 Update. Neurology. 2021 Jan 19;96(3):114-122. doi: 10.1212/WNL.0000000000001124. Epub 2020 Nov 3. PMID: 33144515; PMCID: PMC7884987.

## Una bambina che tentenna

*Camilla Storari<sup>1</sup>, Martina Salvador<sup>1</sup>, Francesca Biscaro<sup>2</sup>, Silvia Bergamo<sup>3</sup>,  
Marta Muraca<sup>2</sup>, Stefano Martelossi<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Dip Salute donna e Bambino, Az. Osp. Università degli Studi di Padova

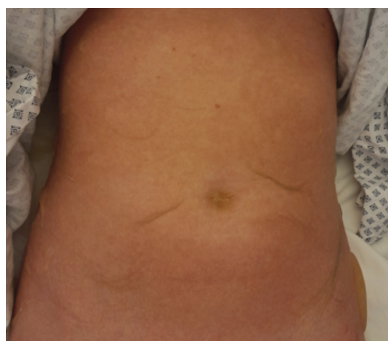
<sup>2</sup>U.O.C. Pediatria, ULSS2, Ospedale di Treviso, Treviso

<sup>3</sup>U.O.C. Dermatologia, ULSS2, Ospedale di Treviso, Treviso

Presentiamo un caso di una bambina di 11 anni, che giungeva in PS per congiuntivite e rash orticarioide diffuso. Negava l'assunzione di farmaci nei giorni precedenti ad eccezione dell'ibuprofene già assunto in passato. A seguito comparsa di un esantema maculare-vescicoloso, evoluto in bolle flaccide di ampie dimensioni e tendenti alla confluenza localizzate al volto, collo, dorso, arti ed in sede inguinale e coinvolgimento mucoso delle labbra, faringe, congiuntiva e genitali. Venivano quindi eseguiti esami ematici con evidenza di rialzo degli indici di flogosi, modesta citopenia bilineare (linfopenia e piastrinopenia), iperlattacidemia e riscontro di epatite colestatica e accertamenti microbiologici con evidenza di infezione da Parvovirus B19.

Nelle prime 24 ore si assisteva ad un progressivo scadimento delle condizioni generali per cui nel sospetto di TEN, e dopo l'esclusione di MIRS e SSJ, si

intraprendeva terapia con metilprednisolone ev e successive Ig ev. Successivamente si evidenziava lieve miglioramento dei parametri vitali, ma non dei valori laboratoristici e vi è stata una progressione delle lesioni muco-cutanee in estensione e gravità. A seguito di discussione collegiale con i Colleghi dermatologi e reumatologi si decideva di effettuare tentativo terapeutico con Infliximab ev in singola dose ad alto dosaggio, secondo evidenze della letteratura scientifica. Clinicamente, dopo Infliximab, il quadro cutaneo si è stabilizzato, seppur con andamento evolutivo in esfoliazione delle bolle epidermiche già presenti, per cui si trasferiva la bambina presso il centro Grandi Ustionati per proseguimento delle cure. Anche la curva termica e gli esami laboratoristici hanno mostrato un progressivo miglioramento.



La necrolisi epidermica tossica (TEN) è una patologia rara, acuta e potenzialmente letale, infrequente nella popolazione pediatrica che determina una grave reazione cutanea da ipersensibilità con formazione di vescicole, necrosi e sfaldamento dell'epidermide.

La rapida evoluzione delle manifestazioni cliniche della TEN è una sfida diagnostico-terapeutica. Il timing si rivela fondamentale sia nell'effettuare una corretta diagnosi differenziale che nella scelta del corretto trattamento. In questo caso avendo avuto un fallimento terapeutico con la prima linea si è deciso di passare alla terapia con anti-TNF che ha dimostrato una sostanziale efficacia nell'interruzione del processo infiammatorio generalizzato, con arresto della progressione delle lesioni cutanee e stabilizzazione del quadro clinico.

### Take home message

La paziente ha presentato un quadro clinico di TEN verosimilmente triggerata da infezione da Parvovirus B19, con consensuale flogosi sistemica. L'infliximab si è dimostrato una valida opzione terapeutica pertanto andrebbe sempre considerato in caso di inefficacia della prima linea.

## Quando si dice... il pelo sullo stomaco (1)

---

*Maria Grazia Scarpa<sup>1,2</sup>, Sonia Maita<sup>2</sup>, Marianna Iaquinto<sup>1,2</sup>, Damiana Olenik<sup>1,2</sup>, Edoardo Guida<sup>2</sup>, Alessandro Boscarelli<sup>2</sup>, Jürgen Schlee<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>SS Urologia Pediatrica-Dipartimento Chirurgico, Istituto Materno Infantile, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

<sup>2</sup>SCO Chirurgia-Dipartimento Chirurgico, Istituto Materno Infantile, IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste

Questo è il caso di una bambina di 6 anni con vomiti ricorrenti, impossibilità ad alimentarsi e calo ponderale, giunta presso il Pronto Soccorso di un altro Ospedale dopo riscontro di tumefazione addominale da parte della Curante. All'ecografia e TAC eseguite nel sospetto di neoplasia addominale, visualizzato verosimile bezoario confermato all'endoscopia digestiva (EGDS).

Per impossibilità di rimozione endoscopica la paziente veniva trasferita presso il nostro Istituto dove, veniva sottoposta a laparotomia e gastrotomia con riscontro di un voluminoso tricobezoario occupante tutto lo stomaco. Non altre masse palpabili (conferma istologica di tricobezoario). Dopo digiuno e posizionamento di un sondino naso-gastrico per 24 ore, vi è stata una ripresa graduale dell'alimentazione con sospensione della nutrizione parenterale precedentemente avviata. Nel decorso post-operatorio è stato regolare con buona ripresa del peso corporeo e benessere clinico al controllo successivo. È stata consigliata una presa in carico psicologica dopo valutazione neuropsichiatrica.

Riguardo alla triade: vomito, calo ponderale e massa in emi-addome superiore,



oltre alle masse neoplastiche, va ricordata la possibilità del bezoario, condizione rara, ma potenzialmente pericolosa se misconosciuta. Per bezoario si intende una massa di materiale indigerito che si blocca generalmente nello stomaco. Si tratta soprattutto di sostanze vegetali (fitobezoario), capelli (tricobezoario) o latte cagliato (lattobezoario). È una condizione rara in età pediatrica. Si caratterizza per la presenza di una massa addominale e un quadro di sub-occlusione/occlusione intestinale. Sintomi tipici sono: dolore addominale, vomito, calo ponderale, alitosi.

All'anamnesi, chiedere sempre se vi sono tricotillomania associata a tricofagia, come nel nostro caso. Ricordiamo inoltre che paziente e familiari negano quasi sempre l'ingestione incontrollata di capelli. È importante un supporto psicologico/neuropsichiatrico per evitare recidive.

## Quando si dice... il pelo sullo stomaco (2)

---

*Laura Rivellino*

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCC "Burlo Garofolo" Università degli Studi di Trieste

Ines è una bambina di 6 anni che si presentava in Pronto Soccorso per dolore addominale associato a vomito post-prandiale insorto da due giorni. I genitori riferivano scarso appetito, in assenza di febbre o alterazioni dell'alvo e della diuresi. All'esame obiettivo Ines appariva in buone condizioni generali; l'addome era piano e trattabile, senza segni di peritonismo. Alla palpazione si apprezzava una formazione dura in ipocondrio sinistro, inizialmente interpretata come corda colica apprezzabile lungo il colon discendente. In prima ipotesi di gastroenterite acuta, veniva mantenuta in osservazione per idratazione con soluzione reidratante orale dopo somministrazione di ondansetron e successivamente dimessa a domicilio con diagnosi di gastroenterite virale e indicazione a controllo dal curante nei giorni successivi. Dopo quattro giorni, Ines tornava alla nostra osservazione per persistenza del dolore addominale e del vomito dopo i pasti, associati a ipoessia e alvo chiuso. All'esame obiettivo appariva nuovamente in buone condizioni generali; tuttavia, alla palpazione addominale si confermava la presenza di una massa dura in sede epigastrica/ipocondrio sinistro, non compatibile né con corda colica né con splenomegalia, associata a dolorabilità alla palpazione profonda. L'ecografia addominale, eseguita in ambulatorio di Pronto Soccorso appoggiando la sonda in corrispondenza della massa palpabile, evidenziava una formazione iperecogena a superficie arcuata con ampio cono d'ombra posteriore a livello gastrico. A domanda esplicita rivolta alla bambina e ai genitori circa l'ingestione di capelli, l'anamnesi risultava negativa; il cuoio capelluto appariva folto e privo di aree di alopecia. Venivano eseguiti quindi esami ematochimici che risultavano nei limiti di norma e una radiografia diretta dell'addome che mo-

strava una distensione gastrica con dislocazione caudale del colon trasverso (Figura. 1). Nel sospetto di ostruzione gastrica Ines veniva ricoverata per l'esecuzione di una TC addome con mezzo di contrasto che evidenziava una marcata gastrectasia per la presenza di voluminosa massa endoluminale disomogenea, associata a sovradistensione fluido-aerea della cornice colica (Figura. 2). Veniva pertanto eseguita un'esofagogastroduodenoscopia che confermava la presenza di un voluminoso tricobezoario occupante corpo e antro gastrico; a livello dell'angulus si osservavano lievi erosioni mucose e alcune formazioni polipoidi, verosimilmente espressione di una reazione flogistica secondaria a decubito (Figura. 3). Il tentativo di frammentazione endoscopica risultava inefficace, rendendo necessario il trattamento chirurgico. La paziente veniva quindi sottoposta a gastrotomia, con estrazione in toto di un voluminoso tricobezoario, che occupava l'intera cavità gastrica, estendendosi prossimalmente fino al cardias e distalmente fino al piloro (Figura. 4).



Figura. 1.

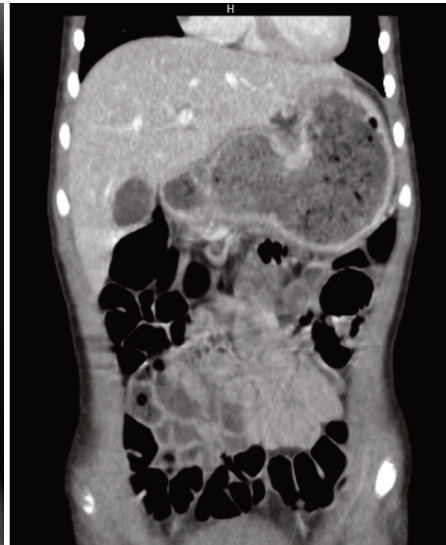


Figura. 2.

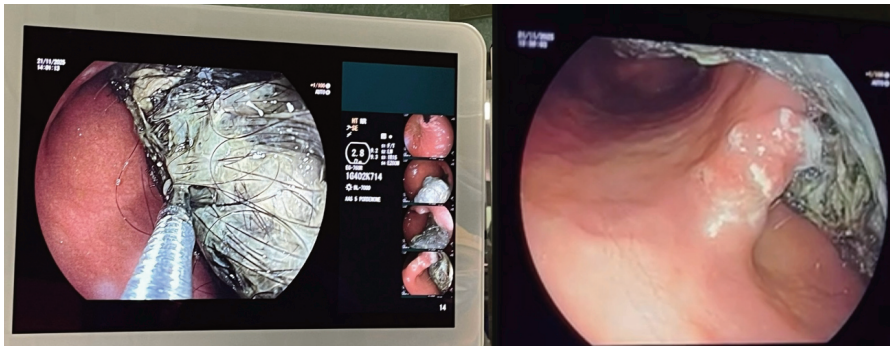


Figura. 3.

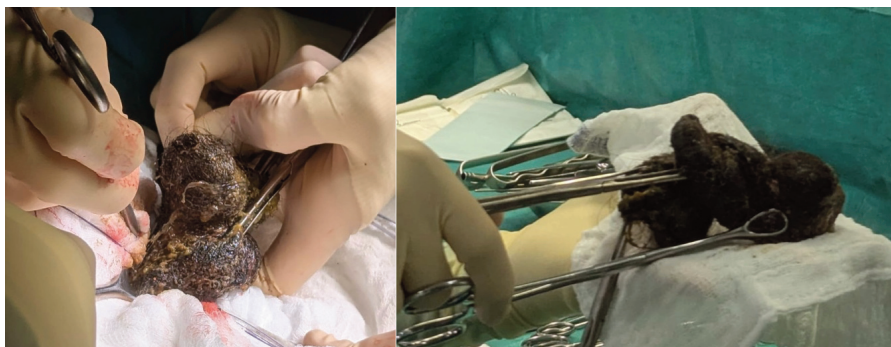


Figura. 4.

Il bezoar è un accumulo di materiale non digeribile all'interno del tratto gastrointestinale; in età pediatrica la forma più frequente è il tricobezoar, costituito da capelli ingeriti. Si tratta di una condizione rara, che colpisce prevalentemente il sesso femminile: in pediatria oltre il 90% dei pazienti è di sesso femminile, con un'età media alla diagnosi compresa tra 8 e 10 anni. Nelle casistiche disponibili, il tricobezoar costituisce una percentuale estremamente ridotta dei casi di dolore addominale in Pronto Soccorso pediatrico, ma assume rilevanza clinica per il rischio di ostruzione gastrica e di complicanze. La localizzazione è prevalentemente gastrica; in circa un terzo dei casi può estendersi all'intestino tenue configurando la cosiddetta sindrome di Rapunzel, mentre le localizzazioni esclusivamente intestinali sono rare. La presentazione clinica è spesso insidiosa: nelle serie pediatriche disponibili, il dolore addominale è riportato come sintomo di esordio nel 90% dei casi, il vomito nel 75-80%, mentre una massa addominale palpabile è presente in circa il 60% dei pazienti. Il vomito è frequentemente post-prandiale e associato a iporessia o sazietà precoce. Questa combinazione di sintomi può facilmente mimare quadri molto più comuni, quali la gastroenterite acuta o i disturbi funzionali dell'alvo, soprattutto nelle fasi iniziali della malattia. Sebbene il tricobezoar sia classicamente associato a tricotillomania e tricofagia, l'anamnesi positiva non è costante: in una quota significativa di pazienti l'ingestione di capelli viene negata o non riconosciuta dai familiari, anche in presenza di bezoari voluminosi. Questo aspetto rappresenta uno dei principali fattori che contribuiscono alla difficoltà diagnostica e sottolinea come l'assenza di una storia anamnestica suggestiva non consenta di escludere la diagnosi. In questo contesto, l'imaging riveste un ruolo centrale. L'ecografia addominale rappresenta uno strumento di primo livello fondamentale per orientare precocemente il sospetto diagnostico, il reperto ecografico tipico è rappresentato da una formazione endoluminale iperecogena con superficie arcuata e marcato cono d'ombra posteriore, espressione delle numerose interfacce tra capelli, aria e residui alimentari all'interno della massa. La TC rappresenta un'indagine di secondo livello utile per confermare la diagnosi, valutare l'estensione del bezoar e identificare eventuali complicanze, mentre

l'esofagogastroduodenoscopia costituisce il *gold standard* diagnostico, consentendo la visualizzazione diretta del tricobezoiario ed eventualmente un tentativo terapeutico.

### Take home message

Il mio messaggio su Marte è bambina con vomito post-prandiale e massa addominale palpabile: tricobezoiario fino a prova contraria.

### Bibliografia di riferimento

- Wang L, Chen Y, Chen S, Gao Z, Qian Y, Chen Q. Gastrointestinal trichobezoars in the pediatric population: a retrospective study. *BMC Pediatr.* 2024 Feb 16;24(1):124. doi: 10.1186/s12887-023-04489-x. PMID: 38365624; PMCID: PMC10870568.
- Sousa MC, Alves N, Herédia V. Gastric trichobezoar in a pediatric patient. *Acta Med Port.* 2014 Sep-Oct;27(5):665. doi: 10.20344/amp.4904. Epub 2014 Oct 31. PMID: 25409227.
- Kaba M, Karadağ ÇA, Sever N, Ser İ, Demir M, Yıldız A, Usta AM. A rare cause of intestinal obstruction in children trichobezoar: How to diagnose? *Ulus Travma Acil Cerrahi Derg.* 2023 Oct 27;29(11):1288-1295. doi: 10.14744/tjtes.2023.08434. PMID: 37889030; PMCID: PMC10771247.

## Quando è la pelle a salvare il chirurgo (e non viceversa)

Maria Nora Conti<sup>1</sup>, Fabrizio Pugliese<sup>2</sup>, Simona Gatti<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Scuola di Specializzazione in Pediatria

<sup>2</sup>SOD Clinica Pediatrica ad indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico - Ospedale Salesi, Ancona

Giulia (nome di fantasia) è una ragazza di 15 anni che giunge al Pronto Soccorso con vomito alimentare e dolore addominale persistente da 48 ore. La sintomatologia è importante e Giulia viene ricoverata. Le indagini di primo livello rivelano una leucocitosi neutrofila con PCR elevata, ma ha un'ecografia addominale che non mostra segni di appendicopatia, né liquido libero, né linfonodi aumentati di volume. L'addome appare diffusamente dolorabile, ma senza chiari segni di peritonismo. Non c'è indicazione chirurgica, ma il quadro complessivo è compromesso e si decide per una terapia antibiotica combinata (metronidazolo + ceftriaxone). La sintomatologia non accenna ad attenuarsi ed il giorno successivo viene eseguita una radiografia diretta addome, che non evidenzia livelli idroaerei o aria libera. Vengono escluse anche cause ginecologiche della sintomatologia... ma il dolore continua, sordo e costante. Tutto sembra fermo - finché il quadro precipita: Giulia presenta due episodi di vomito biliare e un'evacuazione di feci picee preceduta da dolore periumbelicale e sovrapubico. A questo punto, si esegue una TC addome con contrasto, che mostra ispessimento diffuso delle anse intestinali, linfadenomegalie mesenteriche e versamento addominale, ponendo il sospetto di qua-

dro subocclusivo. Una nuova ecografia addome conferma un marcato ispessimento parietale del piccolo intestino con perdita della stratificazione in sede centro-pelvica e ipocondrio sinistro, a carico di un'ansa digiunale, associato a multiple linfadenomegalie mesenteriche e falda liquida pelvica anecogena. Gli esami infettivologici su sangue e feci risultano negativi, ma la PCR resta elevata, il SOF risulta positivo ed anche la calprotectina fecale è aumentata. Avviamo, quindi, uno screening per patologie infiammatorie croniche intestinali. Stiamo organizzando una colonscopia quando c'è un colpo di scena: comparsa di rash purpurico non improntabile agli arti inferiori associato ad edema dei piedi bilateralmente e tumefazione della mano destra. La clinica cambia direzione e il sospetto diventa chiaro: Porpora di Schönlein-Henoch. Viene avviata terapia corticosteroidea orale. In pochi giorni, il dolore si attenua, le lesioni cutanee si riducono e la ragazza migliora visibilmente. Nel corso del ricovero si osserverà anche un rialzo marcato degli enzimi pancreatici (triplicati) con aumento delle dimensioni pancreatiche alle ecografie di controllo, compatibile con coinvolgimento pancreatico secondario, che regredisce con fluidoterapia, dieta ipolipidica e acido ursodesossicolico. Negli ultimi giorni, comparsa di microematuria per cui viene avviato follow-up nefrologico.

### Take home message

Nell'era dell'*imaging* avanzato e degli algoritmi diagnostici, la clinica resta la nostra bussola più preziosa. Un quadro inizialmente interpretato come enterite, poi come malattia cronica intestinale ad esordio acuto, si è rivelato invece una vasculite sistemica: una diagnosi che non si intuiva dagli esami, ma si vedeva sulla pelle. Le vasculiti, come la Porpora di Schönlein-Henoch, sono puzzle complessi in cui ogni segno un dolore addominale, un rash, una microematuria è un tassello da riconoscere e ricomporre.

## Un figlio dei fiori non pensa al domani

---

*Andrea Lambertini*

UOC di Pediatria, Ospedale Maggiore, Bologna

Vi racconto una storia. Era l'estate del 2002: qualche settimana di sole quando le scuole erano appena finite e poi piogge! Piogge in città e in campagna, piogge sulle spiagge, dall'Adriatico alla Sardegna, piogge e umidità, tanta umidità, anche nei boschi del nostro Appennino. Pochi giorni dopo Ferragosto, alle tre di un pomeriggio finalmente tranquillo e un po' sonnolento, arriva una telefonata dalla Pediatria dell'ospedale del paese 'capoluogo' di quell'area dell'Appennino: un ospedale un po' vecchiotto ma ancora in buona salute e con una Pediatria tenuta aperta a furor di popolo, nonostante i numeri già allora dicessero che sarebbe stato meglio per tutti che chiudesse.

E mentre recitiamo il solito rosario del "non se ne può più", "a cosa servono



se ogni piccolo problema lo trasferiscono direttamente a noi”, dall’ospedale della montagna ci comunicano un trasferimento urgente in ambulanza, Beh, non è proprio una banalità: un’intera famiglia, madre, padre e tre bambini, con un’intossicazione acuta da funghi! Pare si tratti di *Amanita phalloides*... “Lo sapevo, ho sempre avuto una paura tremenda degli avvelenamenti da funghi. E la diagnosi differenziale poi, sindrome muscarinica o sindrome falloidea? Ma l’*Amanita* è il fungo dei cartoni animati, dai, quello bello rosso, coi puntini bianchi?” “È letale, altroché bello e buono...” Vabbè, basta pensare ai cartoni animati e ai Sette Nani, bisogna iniziare a concentrarsi sul caso che sta arrivando. Ma perché sto usando il singolare? I bambini sono tre! E tutti e tre avvelenati dai funghi... Ma non succede mai, chi sono quei bambini che al giorno d’oggi mangiano funghi, i funghi raccolti nel bosco?!

I sacri testi americani della Medicina d’Emergenza recitano: “*Young children are poisoned most commonly by things found in the home, drugs and cleaning products...*”, e invece che lo sciroppo della tosse o lo shampoo questi hanno ingerito funghi tossici: dai, non vale!

E arrivano, eccome se arrivano i tre bambini in Pronto Soccorso Pediatrico; sono soli perché i genitori sono ovviamente al Pronto Soccorso Generale. Sono 2 maschi e 1 femmina, rispettivamente di 7 anni, 3 anni e 7 mesi, si chiamano Inuit, Yilé, Ainu. Oddio, chi sono? Personaggi di quel vecchio best-seller, “Il senso di Smilla per la neve”? Inuit... Cioè Eschimesi??

Il mistero è presto svelato dai colleghi e dagli infermieri dell’ambulanza: sono i *figli dei fiori*, anzi i *figli dei figli dei fiori*... Va detto infatti che nei boschi della zona che gravita sull’ospedale della montagna, in piccole località che non dicono nulla nemmeno a un bolognese, Treppio, Bellavalle, Casa Sarti, vive il cosiddetto popolo degli Elfi. In casolari isolati, vecchi di secoli e progressivamente abbandonati dai montanari scesi a valle a cercare lavoro, dagli anni 80 hanno cominciato ad arrivare persone da varie parti d’Italia e d’Europa. È una popolazione molto varia, ci sono alcuni hippies d’antan, reduci degli anni 70 ma anche giovani, famiglie con nonni e bambini, che vivono autonomamente, nella natura e della natura. Si dice che siano circa 200, ma nessuno li ha mai censiti. La loro riservatezza e diffidenza ne fanno un vero e proprio mondo, nascosto al mondo. Fanno lavori stagionali oppure vendono i prodotti della natura e i loro manufatti in giro per le fiere e i mercati dei paesi. D’estate alla comunità si aggregano tanti che vengono un po’ da tutta Europa per partecipare a feste e raduni. Tra questi ultimi ci sono sicuramente dei *fricchettoni* metropolitani eccitati dall’avventura e dal richiamo del clima hippy e infatti proprio in questa estate 2002, così umida e piovosa, mi sembrava di aver letto sui giornali locali che alcuni ragazzi, “nuovi figli dei fiori, alla ricerca di funghi allucinogeni, erano finiti in ospedale per intossicazione”. Andiamo però con ordine. La sera prima tutta la famiglia ha mangiato pasta-sciutta condita con i funghi raccolti nei boschi della zona; per la precisione non tutta la famiglia, perché il piccolo Ainu si alimenta solo col latte materno. Al mattino del giorno del ricovero i genitori e i due bambini più grandi si svegliano in preda a dolori addominali, con vomito e diarrea. Riescono a rag-



giungere il PS dell'ospedale del paese e, particolare importante, portano con loro i resti dei funghi consumati.

I genitori e il figlio maggiore sono subito sottoposti a lavanda gastrica e a tutti vengono fatti prelievi per valutare le condizioni generali e per ricercare la presenza della tossina dell'*Amanita*. E il piccolissimo Ainu? Beh, è molto improbabile possa essersi intossicato (passaggio delle tossine nel latte materno?), ma segue comunque il destino di tutta la famiglia.

Quando giungono da noi le condizioni generali dei bimbi sono discrete e i parametri vitali sono normali; Inuit ha vomito e diarrea, Yilé solo diarrea e il piccolo Ainu piange perché vuole la mamma. Dopo aver sottoposto a lavanda gastrica anche la bambina, riceviamo notizie dalla montagna: il micologo ha confermato che si tratta di *Amanita phalloides*. Gli esami del sangue rilevano normale funzionalità epatica e renale ed indici di coagulazione normali. E quindi che fare? La conferma diagnostica potremo averla solo il mattino seguente, quando arriverà la risposta sul dosaggio dell'amanitina (la letale tossina del fungo) nelle urine. Nel frattempo esoneriamo il piccolo Ainu da accertamenti e trattamenti e, in collaborazione col Centro Anti Veleni dell'Ospedale Niguarda di Milano, iniziamo a trattare i due bambini grandi (carbone vegetale e soprattutto diuresi forzata).

Le notizie che arrivano dalla Medicina d'Urgenza non sono confortanti: le condizioni cliniche dei due genitori ed in particolare i loro parametri ematochimici non sono buoni. Noi siamo invece, per quanto preoccupati, cautamente ottimisti: è vero che è un'intossicazione infida, con una specie di illusoria 'luna di miele' clinica, ma i due fratellini più grandi stanno discretamente, gli esami sono accettabili e il più piccolo, Ainu, è... l'unico "malato": ha un broncospasmo (!) e inizia l'aerosol. I tre fratellini sono tutti nella stessa camera, adottati dalle infermiere, mentre tentiamo di rintracciare i nonni e gli zii, che abitano lontano. Il mattino successivo la situazione clinica dei bambini è buona, gli indici epatici (in particolare quelli di Inuit) stanno invece peggiorando un po' e arriva anche il dosaggio dell'amanitina nelle urine, che conferma la presenza di un valore tossico. Mentre proseguiamo il trattamento in corso, il monitoraggio della situazione del fegato e manteniamo le dita incrociate, arriva però Beniamino. Beniamino?! E chi è mai costui?

Beniamino ha 2 anni, è anche lui abitante nella comunità degli Elfi; due sere prima ha fatto visita alla famiglia dei fratellini e gli hanno fatto assaggiare qualche forchettata di pasta con i funghi (sic!). Poi, con i genitori, ha fatto ritorno a casa, in un'altra frazione della montagna. Il giorno seguente ha avuto qualche episodio di vomito e un po' di diarrea; i genitori hanno appreso, con ritardo, del ricovero dell'intera famiglia degli amici e si sono precipitati in ospedale.

Beniamino sta benone, i suoi esami meno e quindi viene prontamente arruolato anche lui e inizia lo stesso percorso dei suoi amichetti che gli hanno offerto la pastasciutta!

Passano i fatidici 4-5 giorni in cui va mantenuta alta la guardia e la situazione dei 3 bimbi migliora gradualmente ma costantemente, con tutti gli indici di funzionalità epato-renale in calo lento ma progressivo.

Due piani sotto, nel reparto di Medicina d'Urgenza, invece il quadro clinico e metabolico dei genitori è improvvisamente peggiorato e, a 4 giorni dall'ingestione dei funghi, l'insufficienza epatica acuta è ormai irreversibile. Vengono trasferiti al Centro Trapianti del Policlinico di S. Orsola e inizia un doppio intervento chirurgico che, nell'arco di 17 ore, porta al trapianto epatico per entrambi. Una settimana dopo la cena maledetta i tre bimbi intossicati vengono dimessi, mentre i genitori sono ancora in Terapia Intensiva e, se la mamma sembra avercela fatta, la prognosi per il papà è decisamente infausta. E il piccolissimo AINU? Ah, sì, è guarito dal broncospasmo e non fa più l'aerosol!

Tutta questa faccenda, fatta di genitori e di bimbi che vivono nel bosco e che mangiano funghi velenosi, non fosse per il racconto che ne facemmo ai Casi Indimenticabili di Vicenza 2004, non fece poi tanto scalpore (giusto un trafiletto a due colonne sul Resto del Carlino) e la storia rimase... una storia. Drammatica certo e meritevole, come poi fu, in una silenziosa serenità, dell'interessamento dei servizi sociali, ma senza mai diventare né di destra né di sinistra. Era il 2002, 'solo' 24 anni fa.



## Una bambina che fa l'occhiolino

---

*Isabella Giuseppin*

Pediatra di libera scelta Portogruaro

Dottoressa, disturbo? Ho Emma di 7 mesi mi fa l'occhiolino se succhia al biberon o se si succhia il dito è normale? Lo fa da qualche mese...”

Io penso: “Ecco un'altra di nuova adesso!? A 7 mesi ti strizza l'occhio mentre mangia, come segno di approvazione! Tra un po' darà il cinque!” e dico: “Come le strizza l'occhio, non capisco... mi mandi il video, intanto, così documentiamo e poi la vedo...” **Video 1:** Effettivamente ammicca se succhia vigorosamente il dito... La visito, e ho di fronte a me una bambina con uno sviluppo psicomotorio più che adeguato all'età senza segni di lato, che sta bene seduta, batte le mani, ma l'avrei mandata dalla neuropsichiatra se non mi fossi ricordata di Veronica... **Video 2:** Cos'hanno in comune le due? Il fenomeno di Marcus Gunn (sincinesia oculo mandibolare), condizione rara in età pediatrica, in cui l'apertura della bocca o sbadiglio provoca movimento sincronizzato involontario della palpebra superiore che si solleva. È causato da una innervazione crociata, anomala a livello del tronco encefalico tra le fibre del nervo trigemino (V nn cranico) che controlla la masticazione attraverso il muscolo pterigoideo e le fibre dell'oculomotore (III nervo cranico) che innerva il muscolo elevatore della palpebra. È una sincinesia ovvero un'associazione volontaria di movimenti tra due muscoli che normalmente sono indipendenti, che porta all'apertura della bocca (masticando, sbadigliando, succhiando il dito) un movimento sincronizzato della palpebra. Esistono forme acquisite in genere postraumatiche: nel bambino piccolo dopo parto operativo, nel bambino più grande dopo frattura del condilo della mandibola. Ci sono anche forme idiopatiche, come nel nostro caso con insorgenza del fenomeno allo svezzamento, al momento dell'introduzione di cibi solidi forieri di una stimolazione più vigorosa della masticazione, che viene evocata anche dall'ingestione di cibi aspri (mela, agrumi, verdura). Spesso questa condizione è accompagnata da ptosi palpebrale, cosa che Emma non aveva, pertanto può associarsi a strabismo e ampliopia. Può variare da una forma lieve come nel caso di Emma, a una forma molto accentuata come nel caso di Virginia. È solitamente unilaterale. Nei casi più severi si può ricorrere alla chirurgia per correggere la ptosi palpebrale.

## Una bambina imperlata

---

*Antonio Prisco*

Università degli Studi della Campania “Luigi Vanvitelli”, Napoli

Presentiamo il caso di una lattantina, per la quale la madre inviava tramite whatsapp un'immagine dell'ombelico, descrivendo la presenza di piccoli corpuscoli

apparentemente “in movimento”. Sulla base della foto e delle info riferite dalla madre, si pensa ad una improbabile miasi ombelicale. Alla successiva valutazione in presenza, l’esame obiettivo evidenziava la presenza di corpi estranei multipli, duri, non segmentati, non mobili e non friabili, in assenza di segni infiammatori locali o sistemici: sembrano sassolini, o comunque qualcosa che si è indurito lasciato all’aria! La bambina aveva pranzato con la babysitter, che preoccupata nell’assecondare le modalità di autosvezzamento della madre (“Ad Aurora faccio mangiare fusilli, tagliatelle, spaghetti, tagliati a pezzi”) le propone un piatto di “perline”, che la piccola invece di mangiare, decide di giocarci mettendole nell’ombelico (sic!) e quindi successivamente disidratatesi e modificate nell’aspetto.



La diffusione della telemedicina e dell’uso di immagini inviate tramite smartphone ha modificato l’approccio diagnostico in ambito pediatrico, aumentando il rischio di diagnosi improbabili e quindi errate basate su informazioni incomplete!

Questo caso piuttosto divertente e grottesco, vuole essere una critica alla telemedicina, e di come la diagnosi su whatsapp, possa far incorrere a figure barbine, e come mai l’invio di foto e video si possa sostituire alla visita dal vivo!

## Miracolo

---

*Sonia Piccolo*

Pediatra di famiglia, Reggio Calabria

Siamo il 27 giugno 2025, è un venerdì pomeriggio.

Fa tanto caldo, i bimbi sono al mare e l’ambulatorio è tranquillissimo. Squilla il telefono. “Buon pomeriggio, dottoressa, sono la mamma di Giovanni. Sono preoccupata perché da due giorni ha un’eruzione cutanea di colore scuro. Non ha prurito, ma in viso è un mostro, sembra che abbia un occhio nero e sul labbro superiore sembra che abbia i baffetti. Ed anche le braccia sono interessate.” Penso a delle manifestazioni emorragiche e dico alla mamma di venire subito in ambulatorio. Giovanni ha 11 anni, da piccolo ha avuto la Kawasaki, di recente ha iniziato la terapia anticomiciale; ogni suo sintomo mi preoccupa. Già alla prima osservazione qualcosa non quadra: gli elementi sono tanti, di varie forme e di colore violaceo. Mi ricordano le lesioni pigmentate che dalle nostre parti capita di vedere in seguito a contatto con bergamotti (l’olio essenziale di bergamotto contiene psoraleni che stimolano la produzione di melanina), ma la madre nega tassativamente che questo contatto ci sia stato.

Arriva l'illuminazione, chiedo se Giovanni può aver manipolato latte di fico. La signora salta sulla sedia e grida: "L'acqua di San Giovanni! Ci ho messo le foglie di fico pensando che fossero più naturali, e Giovanni se ne è cosparso abbondantemente." Il caso ha consolidato il mio sconcerto perché ha confermato il potere della Rete. L'acqua di San Giovanni è una preparazione, descritta come tradizionale, da preparare nella notte tra il 23 e il 24 giugno, che io non conoscevo se non per averla vista decantata sui Social ogni anno a ridosso della festività omonima. E siccome non esiste una ricetta, per la sua preparazione si lascia libero spazio all'inventiva ed alla sperimentazione.

## ReNu Syndrome

---

*Federica Mela*

Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze materno-infantili (DINOEMI), Università degli studi di Genova, Genova

M. è una bambina, nata a termine da gravidanza fisiologica, con periodo neonatale regolare e parametri auxologici adeguati all'età gestazionale. Nei primi mesi di vita sono stati evidenziati una palatoschisi, corretta chirurgicamente in epoca precoce, e un ritardo nell'acquisizione delle tappe dello sviluppo neuromotorio: controllo del capo a 3 mesi, stazione seduta autonoma a 9 mesi e deambulazione indipendente a 2 anni.

Nel primo trimestre di vita è stato inoltre riscontrato un nistagmo orizzontale, che ha condotto a valutazione neuropsichiatrica infantile e ad approfondimento neuroradiologico. La RM encefalo, eseguita a 6 mesi, ha documentato corpo calloso diffusamente assottigliato, cisti aracnoidea in sede temporale sinistra, ventricoli laterali ai limiti superiori con irregolarità del profilo trigono ventricolare e segni compatibili con riduzione della sostanza bianca sopratentoriale. Le strutture orbitarie e i nervi ottici apparivano indenni e il quadro è stato inizialmente interpretato come possibile esito di sofferenza ipossico-ischemica perinatale di modesta entità.

Uno studio genetico mediante array-CGH, eseguito all'età di 1 anno, è risultato negativo. Successivi controlli neuroradiologici hanno confermato la riduzione della sostanza bianca sottocorticale, l'ampliamento del sistema ventricolare, l'assottigliamento diffuso del corpo calloso e la cisti aracnoidea temporo-basale sinistra, con spazi liquorali ampliati e quadro compatibile con ridotte dimensioni dei nervi ottici e bulbi olfattori ipoplasici. L'EEG ha mostrato un tracciato modestamente disorganizzato con lievi anomalie irritative anteriori destre, mentre i potenziali evocati visivi risultavano nei limiti della norma. La valutazione tramite scala Griffiths ha quantificato un ritardo psicomotorio globale di grado medio.

Nel corso del follow-up si è delineato un fenotipo sindromico, caratterizzato da dismorfismi cranio-facciali, ritardo psicomotorio generalizzato (con linguaggio gravemente compromesso), ipovisione (*visus* ~4/10) con nistagmo persistente e



papilla pallida all'esame fundoscopico. Un esoma trios, eseguito intorno agli 8 anni, è risultato negativo.

Dal punto di vista auxo-endocrinologico, la paziente ha mantenuto una statura persistentemente al di sotto dei limiti inferiori per età e sesso, con marcata discrepanza rispetto al target genetico, sproporzione segmentaria e lieve atteggiamento iperlordotico. Anche il peso si è mantenuto costantemente inferiore alla norma, con BMI indicativo di insufficienza ponderale. Gli esami endocrini hanno documentato funzione tiroidea e cortisolemica nella norma, livelli di IGF-1 inizialmente bassi poi rientrati nel range di riferimento, e avvio puberale spontaneo testimoniato dal progressivo incremento di estradiolo e gonadotropine. L'età ossea è risultata ritardata e il test da stimolo con arginina ha escluso deficit di GH. In anamnesi si riportano inoltre fratture da lieve traumatismo in più sedi scheletriche e rarefazione ossea radiologica, reperti che hanno motivato ulteriori approfondimenti sul metabolismo osseo.

Alla persistenza di un fenotipo complesso e privo di diagnosi definitiva, all'età di 10 anni, il caso è stato sottoposto a discussione multidisciplinare neurogenetica. È stata eseguita quindi una rivalutazione mirata del gene RNU4-2 mediante sequenziamento Sanger che ha permesso di identificare una variante de novo eterozigote c.64\_65insT, patogenetica e già descritta nell'ambito della ReNU syndrome (RNU4-2-related neurodevelopmental disorder); disordine autosomico dominante del neurosviluppo caratterizzato da ipotonia, anomalie encefaliche strutturali, dismorfismi, ritardo cognitivo e linguistico globale, bassa statura, endocrinopatie e possibile epilessia.

Questo caso illustra come il riesame genetico mirato, alla luce delle scoperte più recenti, possa trasformare una storia di ritardo dello sviluppo senza diagnosi in un inquadramento preciso, con ricadute sul counselling riproduttivo (rischio di ricorrenza nella prole della paziente ~50%; rischio in gravidanza della madre stimato <2% in considerazione dell'evento de novo e del possibile mosaicismo germinale) e sulla pianificazione del follow-up multispecialistico.

## Pallido come l'incarnato della mamma

---

*Manuela Orrù*

Pediatra di libera scelta, Roma

Periodo Covid febbraio 2021, un po' più liberi dell'anno precedente ma ancora con attenzione particolare al pensiero pandemico. Scuole aperte... i bimbi si raffreddano un po' meno dell'inverno pre-Covid ma un po' sì... così inizia la storia di Irmaos, nato nel luglio 2016, con un messaggio su *whatsapp* per un raffreddore e qualche colpo di tosse secca e con un mio suggerimento di lavaggi nasali e aerosol con soluzione ipertonica e acido ialuronico.

Il giorno dopo sembra già "guarito" non più tosse e molto meglio anche il raffreddore però 37,2°C di temperatura, lui gioca, salta, corre per casa, è allegro, si



sente bene...vuole andare all'asilo con gli altri bimbi.

Dunque, decido, in accordo con la mamma, di assumere un atteggiamento di attesa anche se è giovedì e poi arriva il weekend e lei mi dice...che si fa se poi peggiora? Per questo il giorno dopo ...venerdì cedo alle richieste e viene in ambulatorio per la visita c'è anche lo specializzando e tutto fa esperienza!!! All'esame obiettivo non si rileva nulla di particolare tranne una lieve faringite e lieve pallore, molto simile all'incarnato della mamma, al torace: non rumori patologici e buona penetrazione d'aria. Ma c'è qualcosa che non mi convince... prima di tutto la mamma che mi chiama più volte solo per dirmi piccoli cambiamenti della salute del bimbo, mi racconta di notti in bianco e agitazione, rari colpi di tosse e un 37,3° serale e tutto nel weekend!

Irmaos farà il prelievo di domenica in un centro privato (emocromo nella norma tranne un lieve aumento dei Neutrofili, valore PCR 101,4 mg/l); inizierà terapia antibiotica e sembrerà guarito in sole 24 ore per solo 24 ore; il martedì farà "RX Torace: immagine evidenzia grossolana formazione occupante spazio di circa 8 cm paramediastinica sinistra che si dispone posteriormente lungo lo spazio paravertebrale e determina modica atelettasia del polmone sinistro con disposizione paramediana destra del mediastino..." con una risposta istologica e diagnosi di Linfoma di Burkitt di III stadio a localizzazione toracica.

La sua storia inizia un mercoledì e già il martedì successivo era ricoverato per avventurarsi nelle terapie chemioterapiche e nelle manovre invasive necessarie, lui e la sua famiglia non erano pronti alla nuova quotidianità ma a quasi 5 anni dall'inizio stanno bene, i genitori si sono sposati, Irmaos è fratello maggiore di un piccolino di 2 anni, hanno viaggiato... cantato... giocato... seguito i follow-up richiesti e piano piano sono rientrati nella "normalità" ma ogni tosse, ogni febbre, ogni cefalea, ogni vomito, ogni astenia, ogni lieve pallore sono per loro e per me un pensiero.