

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI (3° parte) DA TABIANO A PARMA

Quando l'anatomia è alla base

Giovanna Russo¹, Federico Bonvicini¹, Giulia Cinelli¹, Elisabetta Marastoni³, Francesca Felici³, Sara Fornaciari³, Lorenzo Iughetti^{1,2}, Sergio Amarri³

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Modena e Reggio Emilia

2. UO Pediatria; AOU Policlinico di Modena

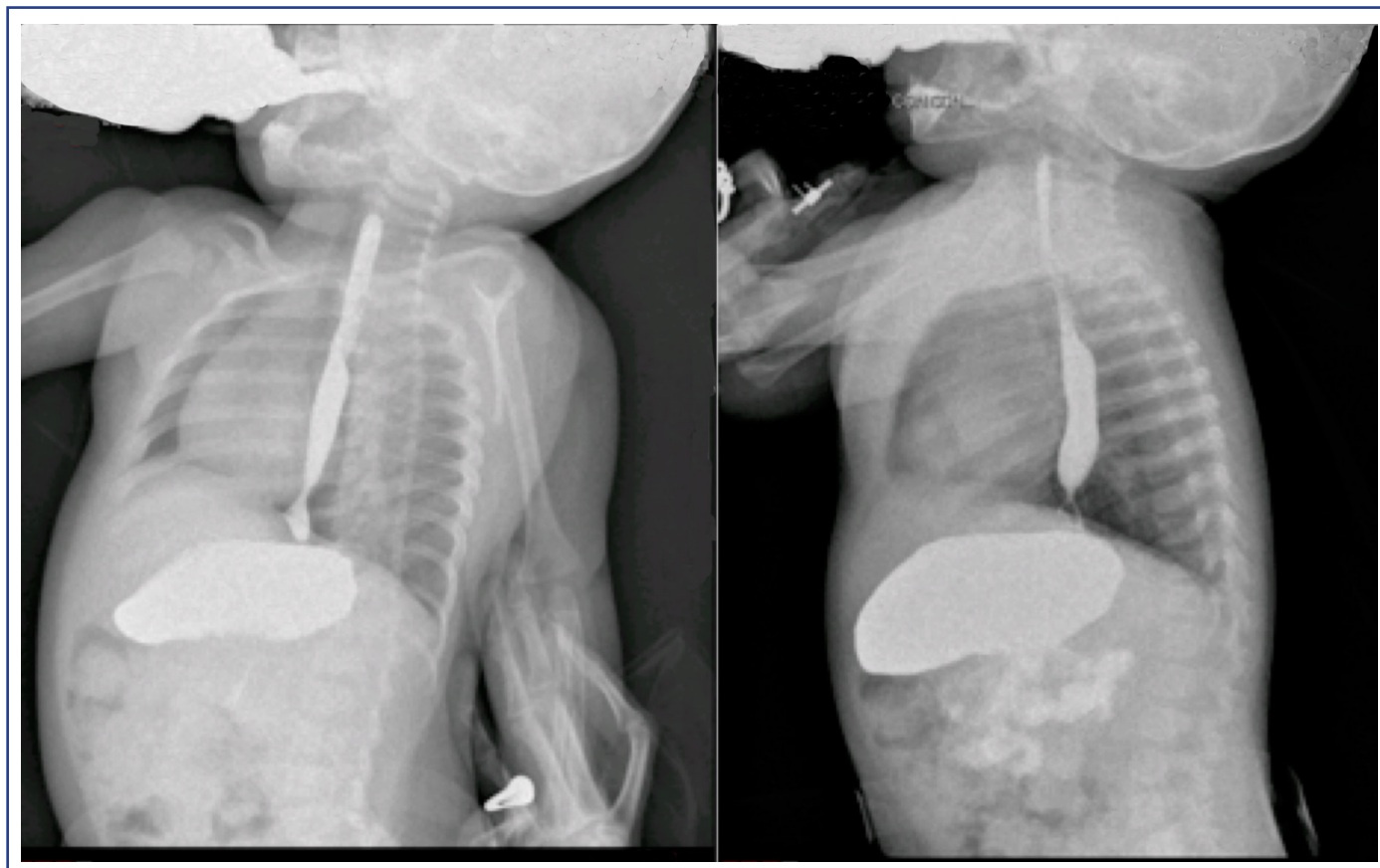
3. UO Pediatria; ASMN Reggio Emilia

Caso clinico

Una bambina di 12 mesi, giungeva in PS a settembre 2018 per dispnea in corso di febbre. In anamnesi paziente ex prematura (31w) senza fattori di rischio per broncodisplasia polmonare (BDP). Dall'età di 3 mesi, 4 ricoveri per bronchiolite con broncostruzione in corso di documentate infezioni virali acute con ricadute anche nei mesi estivi nonostante adeguata terapia di fondo con Montelukast e Beclometasone spray. All'arrivo si presentava polidispnoica con desaturazione e quadro auscultatorio broncostruttivo per cui si somministrava O₂ e terapia aerosolica con salbutamolo. Si eseguivano esami ematici, compatibili con virosi, e si ricoverava. Durante la degenza la bambina necessitava di O₂ in alti flussi, di terapia steroidea sistemica e broncodilatatrice per via aerosolica per oltre 10 giorni con progressivo miglioramento clinico pur persistendo "respirazione rumorosa".

Il tampone faringeo risultava positivo per Adenovirus e Rhinovirus. Data la frequenza dei ricoveri e la ricorrenza dei sintomi nonostante adeguata terapia, per escludere sottostanti malformazioni vascolari, veniva richiesto un RX dell'esofago con mdc iodato che evidenziava una riduzione di calibro del lume esofageo a livello della carena per impronta sulla parete posteriore (**Figura 1**). Nel sospetto di un'arteria lusoria o di un anello vascolare veniva richiesta un'angio-TC in sedazione, presso altro centro, che confermava la presenza di arteria succlavia destra aberrante originante dall'aorta toracica discendente con decorso posteriore alla trachea e all'esofago con focale compressione di quest'ultimo. Data la successiva stabilità clinica e l'età della bambina, non è per ora stata posta indicazione all'intervento chirurgico, che verrà riconsiderato in base all'evoluzione del quadro. L'arteria lusoria o arteria succlavia destra aberrante è la più frequente anomalia dell'arco aortico con una prevalenza dello 0.5%- 2.5% [1]. Spesso è asintomatica (95% dei casi) [2] ma può indurre disfagia, wheezing e/o tosse cronica o presentarsi con infezioni respiratorie ricorrenti. L'esame del transito esofageo con m.d.c. mostra l'impronta vascolare sull'esofago a livello della 3°-4° vertebra cervicale. L'esame dirimente per la diagnosi è l'angio-TC; la RMN può essere di aiuto in caso di aneurismi associati. L'intervento chirurgico è indicato nei casi sintomatici e l'approccio dipende dal tipo di anomalia.

Figura 1. RX esofago con mezzo di contrasto iodato: restringimento del lume esofageo da impronta posteriore a livello della carena



Conclusioni

Le infezioni respiratorie ricorrenti sono di frequente riscontro in pediatria ma non tutte meritevoli di approfondimenti strumentali. La ricorrenza dei sintomi e la frequenza delle ospedalizzazioni devono indurre il medico a ricercare cause malformative sottostanti.

Bibliografia

1. Kieffer E, Bahnini A, Koskas F. Aberrant subclavian artery: surgical treatment in thirty-three adult patients. *J Vasc Surg* 1994; 19:100e11.
2. Ozcakar L, Kaymak B, Turan S, et al. Thoracic outlet syndrome. Paget-Schroetter syndrome and aberrant subclavian artery in a young man. *Joint Bone Spine* 2006;73:770e2.

Corrispondenza

gio_russo87@hotmail.it

Disturbo ansioso fobico o epilessia focale temporale? Un rompicapo diagnostico

Giulia Carbonari¹, Valentina Marchiani¹, Ilaria Cecconi¹, Duccio Maria Cordelli¹

1. Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S. Orsola-Malpighi di Bologna, Università di Bologna

Introduzione

Le crisi psicogene sono eventi ictali caratterizzati da un improvviso cambiamento del comportamento, con le caratteristiche di una crisi epilettica, ma senza le tipiche modificazioni elettrofisiologiche, per le quali non vi sia evidenza di cause organiche e sia presente un forte sospetto di fattori psicologici che possano esserne la causa [1]. L'epilessia è un disturbo neurologico cronico rappresentato da crisi definite come manifestazioni cliniche parossistiche, a ricorrenza imprevedibile, estremamente varie per durata e semeiologia, caratterizzate da sintomi dovuti ad attività neuronale anomala [2]. Per la diagnosi differenziale sono necessarie anamnesi accurate comprendente gli aspetti psichiatrici, descrizione semeiologica degli eventi, valutazione dell'obiettività neurologica e monitoraggio video-EEG in veglia e sonno. Va infine considerata la possibile coesistenza di entrambe le patologie [3].

Caso clinico

Riportiamo il caso di una bambina che in età prescolare ha presentato fasi intercorrenti di rifiuto all'alimentazione, con riscontro dalla scuola primaria di dislessia e disortografia. Dai 10 anni veniva descritta tendenza all'isolamento e distacco emotivo, associati a significativa sintomatologia ansiosa in corrispondenza dei pasti ed episodi parossistici pluriquotidiani caratterizzati da agitazione psicomotoria, automatismi, tachicardia, sensazioni di calore e tremori degli arti inferiori. Nel sospetto di disturbo ansioso fobico è stato intrapreso percorso psicodiagnostico e psicoterapeutico, senza beneficio. Per escludere una natura critica degli eventi è stato effettuato monitoraggio video-EEG in veglia e sonno che ha registrato un episodio di circa un minuto, identificato dal genitore come tipico attacco di panico; il tracciato EEG descriveva un'iniziale attività rapida sulle regioni temporali destre seguita da attività theta aguzza che diffondeva su tutto

l'emisfero destro e in minor misura a sinistra, diagnostico per crisi epilettica temporale. La RM encefalo ha mostrato un quadro malformativo polimicrogirico della corteccia cerebrale in sede temporale destra, associato a vasta area displasica di polo temporale, ippocampo ed uncus. Ha intrapreso terapia con carbamazepina con parziale beneficio. All'età di 11 anni la paziente è stata sottoposta ad intervento neurochirurgico di rimozione della malformazione focale e da allora è libera da crisi. Persistono saltuari episodi di cefalea associati a sensazione di calore, che rispondono ad antidolorifico.

Conclusioni

Gli eventi parossistici di natura epilettica possono essere confusi con disturbi psicogeni e la diagnosi differenziale risulta insidiosa. In accordo con le raccomandazioni ILAE (International League Against Epilepsy), la registrazione video-EEG di un episodio può essere considerata il gold-standard per la diagnosi [4]. Un approccio integrato costituisce una risorsa volta a ridurre eventuali ritardi diagnostici.

Bibliografia

1. Bodde N.M.G., Brooks J.L., Baker G.A. et al. Psychogenic non-epileptic seizures—Definition, etiology, treatment and prognostic issues: A critical review. *Seizure* 2009;18:543-553
2. Fisher R.S, Cross J.H., French J.A. et al. Operational classification of seizure types by the International League Against Epilepsy: Position Paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*, 2017; 58(4):522-530
3. Gasparini S., Beghi E. Ferlazzo E. et al. Management of psychogenic non epileptic seizures (PNES): a multidisciplinary approach. *European Journal of Neurology*. 2019; 26(2):205
4. La France W.C., Baker G.A., Duncan R. et al. Minimum requirements for the diagnosis of psychogenic nonepileptic seizures: a staged approach. A report from the International League against Epilepsy Nonepileptic Seizures Task Force. *Epilepsia* 2013; 54:2005-2018.

Corrispondenza

giulia.carbonari@gmail.com

Un viaggio complicato

Cinelli Giulia¹, Elisabetta Marastoni², Annalisa Zini², Monica Ficara¹, Russo Giovanna¹, Lorenzo Iughetti^{1,3}, Sergio Amarri²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. Pediatria, ASMN Reggio Emilia
3. Unità di Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno-Infantili e dell'Adulto, Azienda Ospedaliero-Universitaria, Policlinico di Modena

Caso clinico

Si definisce malaria complicata (o severa) una malaria microbiologicamente confermata da *P. falciparum* associata ad almeno una delle seguenti condizioni: interessamento cerebrale, emoglobinuria, collasso cardiocircolatorio o shock, acidosi metabolica, iperparassitemia, anemia grave, insufficienza renale, ipoglicemia, coagulazione intravascolare disseminata, insufficienza epatica, emorragie, insufficienza respiratoria o sanguinamento (Tabella 1) [1]. Un bambino di 4 anni, veniva condotto presso il nostro PS per febbre elevata, vomiti e astenia. In anamnesi, re-

Tabella 1. Definizione di Malaria severa da voce bibliografica 1

Coinvolgimento cerebrale	- Convulsioni - GCS < 11
Anemia severa	- Hb < 5 g/dl o ematocrito <15% in bambini < 12 anni - Hb < 7 g/dl o ematocrito <20% in bambini > 12 anni (con parassitemia > 10.000/ μ l)
Acidosi metabolica	BE >8 mEq/l o bicarbonato < 15 mmol/l o lattato > 5 mmol/l L' acidosi severa si manifesta clinicamente con segni di distress respiratorio (respiro rapido, profondo, affaticato)
Ipoglicemia	Glicemia inferiore a 40 mg/dl (o 2 mmol/l)
Insufficienza renale	Creatininemia > 3 mg/dl (265 μ mol/l) o diuresi < 400cc/die
Insufficienza epatica	AST e ALT x 3 vv il valore normale Ittero: Bilirubina totale > 3 mg/dl (con parassitemia > 100.000/microl)
Insufficienza respiratoria	Edema polmonare: radiologicamente confermato oppure sat. O ₂ < 92% in aria ambiente con tachipnea, spesso accompagnata da segni di distress respiratorio e crepitazioni o rantoli all' auscultazione toracica.
Emorragia	Compresa emorragia ricorrente o prolungata dal naso, dalle gengive o dai punti del prelievo venoso; ematemesi o melena.
Elevata parassitemia	Parassitemia > 5%

cente soggiorno di 3 mesi in Africa. Durante il viaggio eseguita profilassi antimalarica con meflochina, interrotta il giorno del rientro in Italia. Riferita comparsa di febbre dopo 5 giorni dal rientro, trattata a domicilio con amoxicillina. Dal giorno precedente all'accesso, peggioramento della febbre con TC fino a 40°C, accompagnata da vomiti ripetuti e astenia. All'arrivo presso il PS il bambino si presentava febbrile (TC 39.5°C), prostrato e un po' ripetitivo nell'eloquio, molto irritabile e lamentoso, con tendenza ad assumere la posizione a cane di fucile. Non rigor nucale né altri segni meningei. Soffio sistolico 2/6 puntale. Pallore cutaneo. Restante obiettività nella norma. Si eseguivano esami ematici che riscontravano anemia, piastrinopenia e rialzo degli indici di flogosi; vista l'anamnesi si eseguiva la ricerca di parassiti malarici su sangue che evidenziava presenza di *P. Falciparum* a parassitemia elevata, pertanto si iniziava subito la prima dose di terapia anti-malarica con artesunato ev e si disponeva il ricovero. All'ingresso in reparto il bambino ha continuato a presentarsi irritabile, con agitazione alternata a sopore. Nella notte stessa si è assistito alla comparsa di episodi critici subentranti caratterizzati da desaturazione, revulsione oculare, trisma e respiro stertoroso, con stato stuporoso intercritico, risoltosi dopo somministrazione di midazolam ev. Eseguita TC encefalo urgente che escludeva segni di ipertensione endocranica o edema cerebrale. Per ulteriore anemizzazione (Hb 4.7 g/dl) a 18 ore dall'ingresso si eseguiva trasfusione di EC. Dopo la seconda dose di artesunato EV le condizioni cliniche sono progressivamente migliorate; febbrato in 24 ore, è poi rimasto sempre apiretico. A 48 ore dall'inizio della terapia abbiamo ripetuto la parassitemia, risultata negativa, per cui abbiamo proseguito terapia in atto. Anche lo stato neurologi-

co alterato si è gradualmente normalizzato con successiva ripresa di un normale stato di coscienza. L'alterazione del sensorio e lo stato convulsivo sono manifestazioni frequenti nella malaria cerebrale. Le crisi convulsive generalizzate si verificano in più del 20% degli adulti con malaria grave; di frequente sono seguite da deterioramento neurologico e segnano l'inizio del coma [1]. La terapia di prima scelta per le forme di malaria complicata è attualmente l'artesunato per via endovenosa da eseguire secondo lo schema in tabella 2 [2].

Bibliografia

- Mishra SK, Newton CRJC. Diagnosis and management of the neurological complications of falciparum malaria. *Nat Rev Neurol*. 2009;5(4):189-198
- Newton PN, Chierakul W, Ruangveerayuth R, Silamut K, Teerapong P, Krudsood S, Looareesuwan S, White NJ. A comparison of artesunate alone with combined artesunate and quinine in the parenteral treatment of acute falciparum malaria. *Trans R Soc Trop Med Hyg*. 2001 Sep-Oct;95(5):519-23.

Corrispondenza

g.cinelli@virgilio.it

Tabella 2. Schema terapeutico dell'artesunato e.v. prima scelta nelle forme di malaria complicata, da voce bibliografica 2

Peso (kg)	T 0h	T12h	T24h	T48h	T72h
> 20 kg	2.4 mg/kg	2.4 mg/kg	2.4 mg/kg	2.4 mg/kg	2.4 mg/kg
< 20 kg	3 mg/kg	3 mg/kg	3 mg/kg	3 mg/kg	3 mg/kg

Mosaicismo 45X/46XY caratteristiche cliniche e criticità nel follow-up evolutivo

Giulia Dal Canto ¹, Simona Falcone ¹, Francesca Marinelli ¹, Madalena Petraroli ², Roberta Minelli ³

1. Università degli studi di Parma Scuola di Specializzazione in Pediatria di Parma
2. Clinica Pediatrica, Ospedale Maggiore di Parma
3. Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva, Ospedale Maggiore di Parma

Caso clinico

M., 13 anni, giungeva all'attenzione del nostro centro di Endocrinologia Pediatrica, per accertamenti in merito a bassa statura (tra -2/-3 DS) e ritardo puberale. Nel sospetto di una S. di Turner è stata eseguita un'analisi del cariotipo, che mostrava un mosaicismo 45X0/46XY con gene SRY confermato all'analisi FISH. Ad approfondimento diagnostico è stata eseguita un'ecografia pelvica, con riscontro di annessi non perfettamente distinguibili e una RMN dell'addome inferiore, che non individuava immagini riferibili ad isole di tessuto ovarico. Ad una più recente valutazione ecografica si erano riscontrati annessi in sede angolo-tubarica di 2 cm a destra e 4 cm a sinistra. In seguito alla diagnosi, è stata intrapresa terapia con GH, proseguita fino all'età di 15 anni e 5/12, con buon recupero staturale in termini di percentili e altezza finale nei limiti di norma (3°-10°), anche se inferiore al range familiare. È stata inoltre intrapresa una terapia sostitutiva estrogenica con dosi crescenti di Estradiolo e con menarca indotto all'età di 17 anni. In merito al rischio autoimmune [1] è stato eseguito il monitoraggio della funzionalità tiroidea con rilievo di rialzo del TSH e riscontro ecografico di un quadro compatibile con tiroidite cronica autoimmune, con ab-TPO negativi. È stato inoltre eseguito lo screening della celiachia, risultato negativo. Nel corso del follow-up sono stati eseguiti controlli volti a escludere malformazioni cardiache e renali [1], risultati nei limiti della norma, e studio della densità ossea vertebrale [1], risultata pari al 2° percentile dei soggetti di pari età e sesso. M. ha inoltre intrapreso un follow-up ginecologico con valutazione dell'AMH, i cui livelli si pongono al di sotto della riserva ovarica critica. È in programma l'intervento di asportazione degli annessi angolo-tubarici per il rischio oncologico [2]. Attualmente M. assume terapia sostitutiva estroprogestinica e L-tiroxina, con buona compliance e buon compenso metabolico. La ragazza ha molte difficoltà ad accettare l'idea della gonadectomia.

Conclusioni

Il mosaicismo 45X0/46XY è una rara anomalia cromosomica che può manifestarsi con le caratteristiche fenotipiche della S. di Turner, essendo per alcuni autori una variante della stessa. In letteratura è riportato un elevato rischio di gonadoblastoma all'interno di questa categoria di pazienti, per cui è raccomandata la gonadectomia profilattica [2]. Il follow-up di queste ragazze deve prevedere un forte supporto psicologico per favorire il loro benessere generale.

Bibliografia

1. CH Gravholt, NH Andersen, GS Conway, et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome. Eur J Endocrinol. 2017. 177(3):G1-G70
2. D Coyle, B Kutasy, K Han Suyin, et al. Gonadoblastoma in patients

with 45,X/46,XY mosaicism: A 16-year experience. Journ Ped Urol 2016. 12, 283.e1-283.e3

Corrispondenza

giu.dalcanto@gmail.com

Una questione di respiro

Giulia Painsi ¹, Candida Tripodi ¹, Valentina Fainardi ¹, Giovanna Pisi ¹

1. Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma (AOUPR), Università degli Studi di Parma

Caso clinico

I. 7 mesi giunge presso la nostra Struttura per accertamenti in tachidispnea persistente dai primi mesi di vita. I. è nato a termine da parto spontaneo, con buon adattamento alla vita extrauterina. Ricovero a 2 mesi di vita per flogosi febbrile delle prime vie aeree da Rhinovirus ed Enterovirus. All'arrivo I. era in buone condizioni generali, apiretico, polipnoico (68 atti/min) con rientramenti al giugulo e sottocostali, SatO₂ 99% in AA; FR 68 atti/min; al torace crepitii ai campi anteriori. Sono stati eseguiti: esami ematici (emocromo, PCR, IgE per inalanti, precipitine per alveoliti allergiche estrinseche, sottoclassi IgG e sottopopolazioni linfocitarie) risultati nella norma; test del sudore, negativo; l'ecocardiografia ha escluso la presenza di anelli vascolari; Rx torace con evidenza di banda addensativa al lobo superiore di destra; aspirato naso-faringeo, positivo per Rhinovirus. In seguito a terapia con antileucotrieni, macrolidi e steroide per via orale, terapia aerosolica con broncodilatatore e supplementazione notturna di O₂ si è assistito a progressivo miglioramento della dinamica respiratoria. Dimesso dopo pochi giorni con antileucotrieni e steroide inalatorio a domicilio. Per ripetuti episodi di tachidispnea con reperto auscultatorio di crepitii fini diffusi e broncostruzione solo parzialmente reversibile dopo broncodilatatore, sono state eseguite: TAC torace, con riscontro di presenza di multiple e sfumate aree a densità a vetro smerigliato con "air trapping" ai lobi inferiori; ricerca genetica per PCD (negativa) e per i deficit di surfactante con riscontro eterozigosi per la variante c. 2.078C > T nel gene ABCA3. Dopo 8 mesi la TAC torace ha evidenziato un incremento delle aree di aumentata densità parenchimale tipo "ground-glass" con segni di disventilazione dorso-basale bilaterale (Figura 2). Tale quadro risultava compatibile con interstiziopatia. Attualmente I. è in discrete condizioni generali, in terapia con Beclometasone per via inalatoria (400 mcg/die) e Montelukast (4 mg/die).

Discussione

Le mutazioni a carico del gene ABCA3 che regola la sintesi del surfactante possono essere di vario tipo e le patologie descritte finora in letteratura si riferiscono a soggetti con due alleli mutati [1]. I fenotipi sono estremamente variabili, in relazione con il tipo di mutazione e la funzionalità residua del trasportatore ABCA3. La mutazione c. 2.078C > T in eterozigosi non è stata finora riscontrata in letteratura ed il suo significato clinico è tuttora incerto. Risale a qualche anno fa l'osservazione di Jennifer et al. di una aumentata incidenza (+11%) di mutazioni in eterozigosi a carico di ABCA3 nei casi di RDS in "late preterm" e nati a

Figura 2. Quadro HRCT (tomografia computerizzata ad alta risoluzione) con diffuso aspetto ground-glass



termine rispetto alla popolazione di controllo [2-3].

Bibliografia

1. Neil J Hime, PhD,1,2 Yvonne Zurynski, PhD,1,2 Dominic Fitzgerald, et al. Childhood Interstitial Lung Disease: A Systematic Review, *Pediatric Pulmonology* 50:1383–1392 (2015)
2. Jennifer A. Wambach, MD,a Daniel J. Wegner, MS,a Kelcey DePass, et al. Single ABCA3 Mutations Increase Risk for Neonatal Respiratory Distress Syndrome. *PEDIATRICS* Volume 130, Number 6, December 2012
3. Jennifer A. Wambach, Alicia M. Casey, Martha P. Fishman et al. Genotype-Phenotype Correlations for Infants and Children with ABCA3 Deficiency. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine* Volume 189 Number 12 | June 15 2014

Corrispondenza

Giapaini@libero.it

Il mediastino in età pediatrica, “vaso di Pandora” delle innumerevoli insidie diagnostiche: un caso di micobatteriosi endobronchiale da MAC (*Mycobacterium Avium Complex*)

Guido Marinelli¹, Antonino Capizzi¹, Giuseppe Losurdo², Maria Angela Tosca³, Oliviero Sacco¹

1. UOC Pneumologia e Endoscopia Respiratoria
2. UO Malattie infettive
3. UOSD Centro Allergologia, Dipartimento di Pediatria, IRCCS “Gianina Gaslini”, Genova

Caso clinico

Marta, 1 anno, presentava arresto della crescita staturo-ponderale, episodi ricorrenti di dispnea con bronchite asmatiforme esorditi a 10 mesi, trattati con terapia inalatoria di fondo con fluticasone e salbutamolo e prolungati cicli di antibiotico. Test del sudore, screening celiachia, alfa1antitripsina, ecocardiografia, rx torace eseguiti a domicilio nella norma. Al ricovero c/o il nostro reparto erano poco significativi gli esami ematochimici e l’Rx torace. L’Rx transito esofago-stomaco-duodeno segnalava marcato

rallentamento dello svuotamento pilorico, per cui si dimetteva la paziente con sospetti eventi silenti di reflusso gastroesofageo e avviata terapia con Esomeprazolo. A domicilio persistevano gli episodi di tosse e dispnea, accompagnati da astenia, sudorazione frequente e calo ponderale. Ricoverata nuovamente a 15 mesi, avviava terapia steroidea per os e aerosolica per difficoltà respiratoria con reperto di rantoli crepitanti riscontrati all’ingresso in reparto. Gli esami ematochimici basali, Mantoux e QuantiFERON risultavano nuovamente negativi: segnalata solo PCR 0.65 mg/dl, TSH 9.5 uU/ml e FT4 al terzile inferiore e nodulo tiroideo ipoecogeno per cui avviava terapia sostitutiva. Alla fibrobroncoscopia era presente massa bozzeullata a livello carenale sporgente verso il lume ostruente il bronco principale di destra e secrezioni puruloidi; la coltura su BAL era positiva per *M. catharralis* e l’esame citologico suggestivo per alveolite a carattere neutrofilo, per cui avviava antibiotico terapia. La TC e la RMN toracica negavano l’ipotesi di angioma endobronchiale, ponendo il dubbio di una neoformazione carattere infettivo o neoplastico. La seconda biopsia tramite fibroscopia, ripetuta dopo sospensione dello steroide per os, mostrava infiltrati linfocitocitari. L’esame microscopico e PCR per Tubercolosi su aspirato gastrico negativi. La massa risultava stabile al successivo controllo RM torace. La bambina veniva dimessa temporaneamente con steroide e broncodilatatore inalatoria. Al 3° ricovero si eseguiva PET che mostrava iperfissazione a carico del tessuto sottocarenale; l’ulteriore biopsia tramite FBS risultava diagnostica per tubercolosi endobronchiale con caseomi multipli, la Mantoux positiva e la coltura su BAL positiva per MAC (*Mycobacterium avium complex*) per cui avviava Etambutolo, Claritromicina e Rifampicina. A distanza di un anno segnalava benessere a domicilio, ma persisteva la lesione granulomatosa alla fibroscopia, per cui si avviava un ciclo di terapia cortisonica per diminuire la risposta granulomatosa locale. Le infezioni pediatriche intratoraciche da MAC sono rare (1/100.000) negli immunocompetenti; si presentano con sintomi respiratori o generali [1]. La triplice terapia antibiotica avviata nel nostro caso, va mantenuta per almeno 12 mesi dalla negativizzazione dell’escreato. I casi resistenti possono essere trattati chirurgicamente; sono in studio farmaci quali la clofazima, l’amikacina inalata o la bedaquillina [2].

Bibliografia

1. Dawn Nolt, MD, MPH; Marian G. Michaels, MD, MPH, Ellen R Wald, MD] Intrathoracic Disease From Nontuberculous Mycobacteria in Children: Two Cases and a Review of the Literature, *Pediatrics* 2003;112:e434
2. Yong-Soo Kwon, M.D.1, Won-Jung Koh, M.D.2 and Charles L. Daley, M.D. Treatment of Mycobacterium avium Complex Pulmonary Disease, *Tuberc Respir Dis* 2019

Corrispondenza

guidomarinelli90@gmail.com

Blu, le mille bolle blu

Filareto Ilaria¹, Leone Federica¹, Felici Francesca², Iughetti Lorenzo³, Amarri Sergio², Cappella Michela⁴, Defanti Alessandro⁴

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia
2. U.O. Pediatria Azienda Ospedaliera IRCCS SMN Reggio Emilia

Figura 3. Lesioni bollose della PSH



3. U.O. Pediatria Azienda Ospedaliera-Universitaria di Modena

4. Unità semplice dipartimentale di Reumatologia Pediatrica e dell'Adolescenza, AO IRCCS SMN Reggio Emilia

Caso clinico

B.Z., 9 anni, origine pakistana, rientrata in Italia dopo soggiorno di un anno nel paese di origine, giungeva in PS per rialzo termico dal giorno precedente, artralgie alle caviglie ed edema articolare. Contestuale comparsa di lesioni cutanee simmetriche e bilaterali agli arti inferiori (AAII) a carattere bolloso (Figura 3). Da qualche settimana addominalgia senza alterazioni dell'alvo. All'ingresso gli esami ematici mostravano leucocitosi neutrofila e modesto rialzo degli indici di flogosi. Nel sospetto di patologia infettiva venivano raccolti campioni per indagini colturali risultate negative e avviata terapia antibiotica ad ampio spettro. Veniva inoltre eseguito screening per patologie autoimmuni risultato negativo. L'ecografia addome mostrava segni di flogosi circonferenziale delle anse con subocclusione intermittente, reperto confermato dalla TC addome. L'EGDS e la colonscopia mostravano quadro compatibile con vasculite intestinale. Analogo processo infiammatorio veniva riscontrato alla biopsia cutanea. Nel corso dei giorni si assisteva a comparsa di enterorragia e peggioramento del quadro cutaneo con evoluzione necrotico-emorragica delle lesioni pur in presenza di stabile apiressia e negativizzazione degli indici di flogosi. Dopo conferma del quadro istologico di vasculite tipo Shonlein-Henoch (PSH), si avviava terapia steroidea sistemica con metilprednisolone con immediata risposta clinica seguita da terapia immunosoppressiva con micofenolato mofetile. Alla sospensione dello steroide si assisteva ad un nuovo peggioramento clinico con ripresa dell'enterorragia per cui si

modificava la terapia immunomodulante con l'introduzione di ciclofosfamide secondo il protocollo internazionale delle vasculiti sistemiche. Tale terapia veniva ben tollerata con assenza di complicanze in acuto e miglioramento progressivo del quadro cutaneo e addominale.

Conclusioni

La PSH è la più comune vasculite dell'età pediatrica. I criteri diagnostici prevedono lesioni cutanee localizzate prevalentemente a livello degli arti inferiori in associazione ad almeno uno tra: dolore addominale diffuso, riscontro biptico di vasculite leucocitoclastica con depositi di IgA, artralgie o artrite, danno renale (proteinuria e/o ematuria). Le lesioni cutanee tipiche della PSH sono rappresentate da porpora palpabile e petecchie, tuttavia in letteratura sono state descritte anche lesioni maculo-papulari eritematose e lesioni orticarioidi. La presenza di forme bollose-emorragiche e di lesioni ulcerative è estremamente rara in età pediatrica e può rendere difficoltosa la diagnosi [1]. Nel nostro caso, la presenza di lesioni simmetriche agli AAII; l'intenso dolore addominale; l'artralgia e la negatività delle indagini infettivologiche effettuate ci ha condotto al sospetto clinico di PSH, confermato dal dato biptico.

Bibliografia

1. Hung-Wen Su; Chiu-Yu Chen and Yee-Hsuan Chiou. Hemorrhagic bullous lesions in Henoch-Schonlein purpura: a case report and review of the literature. BMC Pediatrics (2018) 18:157

Corrispondenza

ilaria.filareto@gmail.com

Febbre e zoppia: sacroileite settica da Salmonella

Scalabrini Iliaria¹, Maisano Flavia¹, Marrozzini Lucia¹, Cingolani Greta¹, Crestani Sara¹, Lami Francesca², Iughetti Lorenzo^{1,2}

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia

2. Unità di Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno-Infantili e dell'adulto, Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Modena

Introduzione

L'artrite settica da Salmonella è molto rara nei bambini sani (0.45%), in quanto più comunemente è associata ad anemia falciforme, immunodeficienza, interventi chirurgici e traumi articolari [3-4]. Di seguito presentiamo un caso di artrite settica da Salmonella in bambina immunocompetente.

Caso clinico

Una bambina di 9 anni, condotta per febbre da 10 giorni associata a zoppia e dolore al gluteo destro. Recente soggiorno in Marocco. Anamnesi familiare e patologica remota mute. Alla valutazione clinica: dolore alla palpazione dell'ala ischiatica destra, Lasegue positivo a destra con andatura steppante. Agli esami ematici: leucocitosi neutrofila e incremento degli indici di flogosi. Le indagini radiologiche (RX bacino, rachide lombosacrale e sacrococcigeo) escludevano fratture. In considerazione della clinica si procedeva al ricovero. Veniva impostata terapia antibiotica con Ceftriaxone ev e terapia antiinfiammatoria ad orari

con rapida risoluzione della febbre e progressivo miglioramento della sintomatologia. L'ecografia dell'articolazione coxofemorale mostrava presenza di liquido intra-articolare (6 mm). Le indagini sierologiche evidenziavano titolo positivo 1:1.280 (indicativo >1:80) sia anti-H sia anti-O per Salmonella Tiphì mentre emocoltura e coprocultura hanno dato esito negativo. Negativi altri esami di approfondimento (Quantiferon, intradermoreazione di Mantoux, ANA, HLA B27, elettroforesi Hb). La RMN rachide lombosacrale e pelvica evidenziava interessamento articolare di natura infettiva/infiammatoria L4-L5 e sacroiliaca destra con formazioni ascessuali dei muscoli paraspinali, iliaco e gluteo di destra non drenabili. Nel sospetto di sacroileite da Salmonella e vista la rapida risposta clinica al ceftriaxone veniva proseguita terapia antibiotica ed antinfiammatoria per 6 settimane e impostato riposo a letto in assenza di carico. Al termine della terapia gli esami ematici risultavano nella norma e la RMN di controllo mostrava completa risoluzione delle formazioni ascessuali, miglioramento dell'interessamento articolare lombare e persistenza dell'edema dell'articolazione sacroiliaca. In accordo con i colleghi ortopedici ed infettivologi iniziata mobilizzazione con carico progressivo assistito e impostati controlli clinici e laboratoristici seriatî post-dimissione. Programmato follow-up radiologico (RMN rachide e bacino) a tre mesi dalla dimissione.

Discussione

Le infezioni da Salmonella possono manifestarsi in diverse forme cliniche: gastroenterite, febbre enterica, focolai di batteriemia e stato di portatore cronico. La modalità di diffusione più comune è ematogena e i siti più frequentemente coinvolti sono le diafisi delle ossa lunghe e le vertebre. La diagnosi è spesso ritardata nella fase acuta; all'RX i segni di osteomielite non compaiono fino a 10-14 giorni dall'insorgenza dei sintomi. La RM rappresenta il gold standard poiché è in grado di cogliere precoci segni di osteomielite mentre l'emocoltura risulta positiva solo nel 71% dei casi.

Bibliografia

1. Saturveithan C, Arieff A, Premganes G, et al Salmonella Osteomyelitis in a one year old Child without Sickle Cell Disease: A Case Report. *Malays Orthop J.* 2014 Jul; 8(2): 52-54.
2. Zhan C, Du J, Chen L et al. Salmonella osteomyelitis in a previously healthy neonate: a case report and review of the literature *Italian Journal of Pediatrics* (2018) 44:28
3. Balakumara B., Gangadharana S., Ponnudib N, et al. Atypical osteomyelitis and concurrent septic arthritis due to Salmonella in immunocompetent children *Journal of Clinical Orthopaedics and Trauma* 8 (2017) 293-297
4. Wu M.S, Chang S-S, Lee S-H et al. Pyogenic sacroileitis-a comparison between pediatric and adult patient. *Reumatology* 2007; 46:1684-1687

Corrispondenza

ilaria.scalabrini@gmail.com

Scricchia scrocchia che si blocca!

Luisa Cortellazzo Wiel¹, Giulia Gortani², Serena Pastore², Daniela Sanabor², Egidio Barbi^{1,2}

1. University of Trieste, Trieste, Italy

2. Institute for Maternal and Child Health IRCCS "Burlo Garofolo", Trieste, Italy

Figura 4. Metacarpo del secondo dito della mano sinistra tumefatto ed eritematoso



Caso clinico

Helena, ragazzina russa di 13 anni, giunge in Reumatologia per una storia di dolore all'indice della mano sinistra, che si protrae da circa 5 mesi. La restante anamnesi è muta e una radiografia eseguita poco prima per escludere la presenza di fratture misconosciute negativa. Il dito è in effetti tumefatto, arrossato e limitato nella mobilità che evoca intenso dolore (Figura 4). Eseguiamo quindi una risonanza magnetica (RM), che mostra edema osseo diffuso a tutto il secondo raggio della mano sinistra e ai tessuti molli circostanti (Figura 5), suggerendo come possibili diagnosi differenziali un'osteomielite infettiva cronica, un'osteomielite cronica ricorrente monofocale o un'algoneurodistrofia. Proponiamo quindi un ciclo antibiotico endovena, che però la famiglia rifiuta, per cui diamo indicazione a proseguire la terapia di fondo con FANS. Due mesi dopo al controllo programmato, per la persistenza del dolore decidiamo di ripetere la radiografia. Bingo! "Appiattimento della testa del secondo metacarpo" (Figura 6). Helena ricorda che in effetti il dolore è iniziato con l'abitudine a scrocchiarsi le dita e la diagnosi è fatta: osteocondrosi della testa metacarpale. Si tratta di una condizione rara (circa 50 casi in letteratura) [1], che interessa più frequentemente il secondo e il terzo dito della mano. La patogenesi dipende da microtraumatismi ripetuti, forieri di versamento intrarticolare, tamponamento dei vasi periosteî e ischemia della testa metacarpale [2]. La presentazione clinica varia da casi asintomatici [3] a una combinazione variabile di tumefazione, dolorabilità e limitazione funzionale. L'evidenza radiologica di un appiattimento della testa metacarpale può essere tardiva, richiedendo l'esecuzione di una risonanza magnetica. Il quadro si risolve in genere spontaneamente. Nel caso di Helena il dolore è migliorato con la somministrazione di FANS, la rimobilizzazione e il consiglio di evitare le sublussazioni volontarie. Questo caso ci insegna che è necessario tenere alta la guardia di fronte ad un dolore metacarpale isolato persistente, tanto più negli adolescenti, ripetendo eventualmente la radiografia. Una diagnosi precoce infatti risparmia trattamenti inutili e permette di allertare il paziente circa i rischi correlati al traumatismo ripetuto.

Figura 5. Risonanza magnetica che evidenzia edema osseo diffuso a tutto il secondo raggio della mano sinistra e ai tessuti molli circostanti



Bibliografia

1. Fette AM., Case report: Dieterich's disease in a teenage boy. Journal of Pediatric Orthopaedics B 2010, 19:191-194
2. Wright TC, Dell PC (1991) Avascular necrosis and vascular anatomy of the metacarpals. J Hand Surg Am 16:540-54
3. Hagino H, Yamamoto K, Teshima R et al (1990) Sequential radiographic changes of metacarpal osteonecrosis. A case report. Acta Orthop Scand 61:86-87

Corrispondenza

cortellazzo_w@hotmail.it

Associazione tra dolore osteo-articolare e acne: quando senti rumore di zoccoli ed è una zebra e non un cavallo

Laura Andreozzi ¹, Elena Tronconi ¹, Angela Miniaci ¹, Andrea Pession ¹

1. U.O. Pediatria Specialistica Pession, Reumatologia Pediatrica, Ospedale Sant'Orsola-Malpighi, Università di Bologna, Bologna, Italia

Caso clinico

G.M.A. è una paziente di 13 anni che da circa un mese lamenta coxalgia bilaterale e dolori articolari diffusi a tronco e arti con limitazione funzionale e rifiuto alla deambulazione. A domicilio

Figura 6. Radiografia ripetuta due mesi dopo la RM dimostrante l'appiattimento della testa metacarpale



G.M.A. ha eseguito cicli terapeutici con FANS e betametasona senza beneficio. Pertanto, su indicazione del Curante, viene eseguita una RM del bacino con riscontro di quadro compatibile con sacroileite bilaterale. La paziente viene quindi indirizzata al nostro Ambulatorio di Reumatologia Pediatrica. L'anamnesi remota rivela una storia di idrosadeniti ricorrenti e acne severa dall'età di circa 11 anni, per cui G.M.A. ha eseguito numerosi tentativi terapeutici con scarso beneficio. All'E.O. la paziente appare vigile e reattiva, ma addolorata. Si osserva limitazione funzionale alla mobilizzazione attiva e passiva delle articolazioni coxofemorali per sintomatologia algica. Non si osserva nulla di rilevante a carico delle altre articolazioni esaminate. Non sono presenti segni clinici di flogosi articolare. Il quadro dermatologico appare compatibile con acne fulminans e idrosadenite suppurativa. La restante obiettività clinica risulta nella norma. Si decide pertanto di ricoverare G.M.A. per accertamenti. Gli esami mostrano incremento degli indici di flogosi (VES 65 mm; PCR 6.51 mg/dl).

Tabella 3. Diagnosi differenziale tra Sindrome SAPHO e CRMO

	CRMO	Sindrome SAPHO
Età di esordio	Esordio clinico intorno ai 10 anni	Adulti e adolescenti, più rara in età pediatrica
Prima manifestazione clinica	Dolore osteo-articolare	Dolore osteo-articolare
Principali sedi	Metafisi delle ossa lunghe vertebre, clavicola, sterno, bacino, mandibola <i>Prevalente coinvolgimento delle estremità.</i>	Parete toracica anteriore (clavicola, sterno), bacino, rachide, ossa lunghe (femore e tibia), mandibola <i>Prevalente coinvolgimento dello scheletro assiale.</i>
Manifestazioni osteo-articolari	Osteite, iperostosi, artrite	Osteite, iperostosi, sinovite, artrite, entesopatia
Manifestazioni cutanee	Psoriasi, pustolosi palmo-plantare, pioderma gangrenoso, sindrome di Sweet	Acne conglobata, acne fulminans, pustolosi palmoplantare, idrosadenite suppurativa, psoriasi pustolosa, pioderma gangrenoso, sindrome di Sweet
Patologie associate	Malattia infiammatoria cronica intestinale, malattia di Takayasu, granulomatosi di Wegener	Malattia infiammatoria cronica intestinale
Terapia	FANS, steroidi, anti-TNFalfa	FANS, steroidi, anti-TNFalfa

Alla luce della sintomatologia algica articolare diffusa, si esegue una RM total body con riscontro di plurime aree di alterato segnale, localizzate alle metaepifisi prossimali di entrambi gli omeri, al manubrio e al corpo dello sterno, al sacro in prossimità delle sincondrosi sacro-iliache di ambo i lati, alla branca ischio-pubica di sinistra, alle regioni metaepifisarie distali dei femori prevalente a sinistra e a livello di D7, D6 e D11 (Figura 7). Il quadro clinico e le indagini strumentali di approfondimento pongono il sospetto di Osteomielite Cronica Ricorrente Multifocale (CRMO) con coinvolgimento cutaneo oppure di sindrome SAPHO (sinovite, acne, pustolosi palmo-plantare, iperostosi e osteite) [1-2]. L'esecuzione di una coloscopia con biopsia esclude la presenza di una malattia infiammatoria cronica intestinale, che può essere

associata a entrambe le patologie. Sulla base del quadro clinico particolarmente severo e sulla base dei tentativi terapeutici già eseguiti a domicilio si decide di impostare terapia con un farmaco biologico anti-TNFalfa. Dopo circa un mese, al controllo ambulatoriale, la paziente riferisce un netto miglioramento della sintomatologia algica e della conseguente limitazione funzionale, nonché del quadro cutaneo. La CRMO e la sindrome SAPHO appartengono al gruppo delle malattie autoinfiammatorie dell'apparato osteo-articolare. Pur presentando alcune peculiarità, le due patologie hanno numerose caratteristiche in comune (Tabella 3) [3-4]. La diagnosi differenziale, pertanto, risulta particolarmente insidiosa. Nel nostro caso, sulla base dell'età di esordio, delle sedi colpite e del severo coinvolgimento cutaneo, abbiamo posto diagnosi di sindrome SAPHO.

Figura 7. RM total body (sequenza STIR coronale, particolare arti inferiori): si osservano aree di alterato segnale a livello delle metaepifisi distali dei femori prevalentemente a sinistra.



Bibliografia

- Tronconi E, Miniaci A, Baldazzi M, et al. Biologic treatment for chronic recurrent multifocal osteomyelitis: report of four cases and review of the literature. *Rheumatology international* 2017;38:153-60.
- Rukavina I. SAPHO syndrome: a review. *Journal of children's orthopaedics* 2015;9:19-27.
- Tloutan BE, Podjasek JO, O'Haver J, et al. Chronic recurrent multifocal osteomyelitis (CRMO) and synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, and osteitis (SAPHO) syndrome with associated neutrophilic dermatoses: a report of seven cases and review of the literature. *Pediatric Dermatology* 2009;26:497-505.
- Jelušić M, Čekada N, Frković M, et al. Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis (CRMO) and Synovitis Acne Pustulosis Hyperostosis Osteitis (SAPHO) Syndrome—Two Presentations of the Same Disease?. *Acta dermatovenerologica Croatica* 2018;26:212.

Il caso di Sindrome di Stevens-Johnson in un paziente di sedici anni

Laura Nicoletti

Università degli Studi di Parma, Scuola di Specializzazione in Pediatria di Parma

Caso clinico

C. paziente maschio di 16 anni è giunto all'attenzione per febbre e tosse presenti da sei giorni associate dal giorno precedente ad intensa iperemia congiuntivale ed estese lesioni al cavo orale con edema e disepitelizzazione delle labbra. Anamnesi muta per patologie degne di nota. Agli esami ematochimici mostrava rialzo della PCR (96.1 mg/L) con restanti valori nella norma. Alla radiografia del torace sfumato addensamento retrocardiaco basale sinistro. Il quadro clinico ha orientato verso una Sindrome di Stevens-Johnson e il ragazzo è stato ricoverato. All'ingresso in reparto è stata impostata terapia idratante endovenosa con soluzioni glucoelettrolitiche bilanciate, terapia antidolorifica sistemica e topica e, nel sospetto di un'infezione da Mycoplasma Pneumoniae, antibioticotera con Azitromicina. Nei primi giorni di degenza si è assistito alla progressione del coinvolgimento mucosale a livello orale, nasale (Figura 8), congiuntivale e genitale e alla comparsa di lesioni cutanee al tronco (Figura 9) e agli arti superiori (Figura 10) e inferiori. Il paziente ha manifestato ripetuti rialzi febbrili. Gli esami ematici eseguiti in terza giornata mostravano un ulteriore rialzo della PCR (231 mg/L) e leucitosi neutrofila (GB: 11.300/mmc, N: 85,5%). Dalla quarta giornata di ricovero è stata somministrata terapia cortisonica endovenosa, proseguita per un totale di sette giorni. A partire dalla quarta giornata si è assistito a stabile defervescenza e al miglioramento delle condizioni generali. Gli esami eseguiti il settimo giorno di degenza mostravano un calo del valore della Proteina C Reattiva (33.3 mg/L). Dal punto di vista eziologico non è stato identificato un farmaco responsabile e non è stata evidenziata alcuna significativa positività agli esami colturali su tampone faringeo e campioni fecali, né su test sierologici. C. è stato dimesso

Figura 8. Lesioni a livello orale e nasale



Figura 9. Lesioni cutanee al tronco



Figura 10. Lesioni cutanee all'arto superiore



dopo dieci giorni di degenza. Nel corso del post-ricovero ha eseguito follow-up oculistico, che non ha riscontrato esiti.

Conclusioni

La Sindrome di Stevens-Johnson è una reazione acuta da ipersensibilità che coinvolge cute e mucose con distacco dermo-epidermico come risultato di una necrosi epidermica. La sindrome

va sospettata in quadri di febbre con coinvolgimento oculare e delle mucose, associati a lesioni cutanee. La diagnosi è clinica e trova conferma nell'esame istologico. La patologia può essere innescata dall'assunzione di farmaci o da infezioni virali e batteriche, tra queste nella popolazione pediatrica è eziologia comune il *Mycoplasma Pneumoniae* [1]. In circa un terzo dei pazienti l'eziologia rimane ignota. La terapia è sintomatica e di supporto, l'uso di corticosteroidi, elettivo fino agli anni '90, è oggi controverso [2]. Nel suo decorso classico la fase acuta della patologia dura dagli 8 ai 12 giorni. Gli esiti sono principalmente a livello oculare a causa della cicatrizzazione delle lesioni. La mortalità nella popolazione pediatrica è compresa tra lo 0% e il 6% [3].

Bibliografia

1. Olson D., Watkins LK., Demirjian A. Outbreak of *Mycoplasma pneumoniae*-Associated Stevens-Johnson Syndrome. *Pediatrics*. 2015; 136: 386-94
2. Harr T., French LE. Toxic epidermal necrolysis and Stevens-Johnson syndrome. *Orphanet Journal of Rare Disease*. 2010; 5:39
3. Forman R., Koren G., Shear NH. Forman R. Stevens-Johnson Syndrome and Toxic Epidermal Necrolysis: An Analysis of Triggers and Implications for Improving Prevention. *Drug Saf*. 2002; 25(13):965-72

Corrispondenza

laura.nicoletti@studenti.unipr.it