

# I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI (5° parte) DA TABIANO A PARMA

## Una ptosi palpebrale recidivante

Valentina Cenciarelli<sup>1</sup>, Carlotta Toffoli<sup>1</sup>, Elisa Caramaschi<sup>2</sup>,  
Azzurra Guerra<sup>2</sup>, Lorenzo Iughetti<sup>1,2</sup>

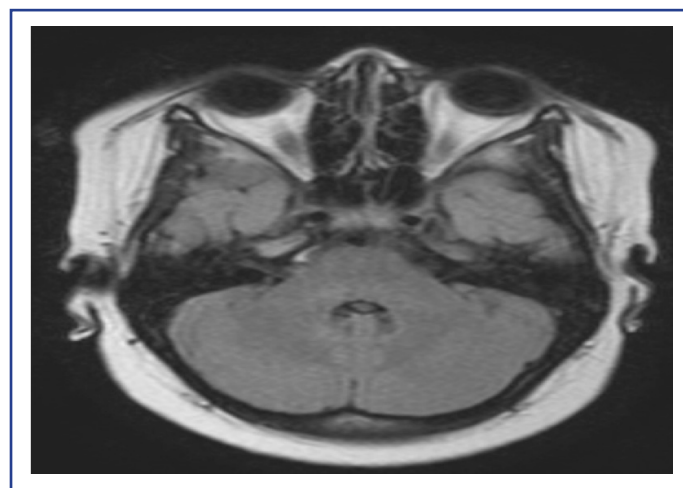
1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Modena

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

### Caso clinico

A., 12 anni, veniva ricoverata in Pediatria per ptosi palpebrale sinistra, associata a dolore retrooculare, visione offuscata omolaterale ed edema palpebrale bilaterale. All'esame obiettivo si evidenziava eccesso ponderale (BMI 29.5 Kg/m<sup>2</sup>), all'esame neurologico lieve incertezza alla prova del funambolo. La valutazione oculistica confermava una ptosi palpebrale bilaterale maggiore a sinistra, in assenza di deficit alla motilità oculare estrinseca o diplopia; fondo oculare nei limiti. La TC encefalo eseguita in urgenza e la RMN con studio delle orbite hanno permesso di escludere lesioni cerebrali. Nel sospetto di patologie demielinizzanti è stata eseguita rachicentesi con ricerca di bande oligoclonali, risultata negativa. La ricerca di anticorpi antigangliosidi, anti-AchR e anti MUSK, negativa, e l'elettromiografia palpebrale hanno permesso di escludere patologie della placca neuromuscolare. Gli esami ematici e l'ecografia tiroidea hanno evidenziato un quadro di tiroidite autoimmune in eutiroidismo. Alla luce della negatività degli accertamenti eseguiti, è stato posto il sospetto di Sindrome di Tolosa-Hunt, sindrome oftalmoplegica causata da un processo infiammatorio granulomatoso della fessura orbitaria superiore e/o del seno cavernoso, che si manifesta con attacchi acuti di dolore orbitale o periorbitale solitamente unilaterale, associato a paralisi ipsilaterale dei nervi motori oculari, ben responsiva alla terapia steroidea [1]. Abbiamo quindi impostato terapia steroidea sistemica con iniziale risoluzione della ptosi, che è ricomparsa a distanza di pochi giorni, associata a cefalea. La recidiva in corso di terapia e la presenza di sintomatologia cefalalgica che ha preceduto la ptosi ci ha orientato verso una diagnosi di emicrania oftalmoplegica, condizione caratterizzata da attacchi di cefalea con caratteristiche simili all'emicrania, associata a paresi di uno o più nervi cranici oculomotori, in assenza di lesioni intracraniche dimostrabili [1]. A. è stata quindi dimessa, ma nel corso del follow-up abbiamo assistito a comparsa di edemi diffusi e paralisi periferica del VII nervo cranico. Abbiamo ripetuto RMN encefalo che ha evidenziato comparsa di minima e sfumata impregnazione di contrasto nella porzione antero-superiore del condotto uditivo interno e in corrispondenza del ganglio genicolato, compatibili con quadro infiammatorio a carico del VI nervo cranico (Figura 1). A. è stata trasferita presso altro Centro per proseguire gli accertamenti. L'ultima ipotesi

Figura 1. RMN encefalo eseguita dopo comparsa di paralisi del VII nervo cranico



proposta è la Sindrome di Melkersson-Rosenthal, una rara patologia a eziopatogenesi sconosciuta caratterizzata dalla triade: paralisi ricorrente del VII nervo cranico, edema oro-facciale e fissurazione linguale. In età pediatrica, sono stati descritti casi associati a malattie autoimmuni, quali la tiroidite di Hashimoto, presente nella nostra paziente.

### Bibliografia

1. Headache Classification Subcommittee of the International Headache Society. The International Classification of Headache Disorders: 2nd edition. Cephalalgia. 2004;24 Suppl 1:9-160

### Corrispondenza

valentina.cenciarelli@yahoo.it

## Influenza del sesso e della pubertà sui parametri della sindrome metabolica in bambini e adolescenti obesi

Valentina Paraluppi<sup>1</sup>, Chiara Guzzetti<sup>1</sup>, Simona Casano<sup>1</sup>, Letizia Casula<sup>1</sup>, Sandro Loche<sup>1</sup>

1. SSD Endocrinologia Pediatrica e Centro Screening Neonatale, Ospedale Pediatrico Microcitemico "A. Cao", AO Brotzu, Cagliari

### Obiettivi

L'obesità e la sindrome metabolica (SM) in età pediatrica costituiscono un fattore di rischio precoce per lo sviluppo di diabete mellito II e malattie cardiovascolari in età adulta. L'obiettivo dello studio è stato valutare l'influenza del sesso e dello stadio puberale sulla prevalenza della SM e dei fattori di rischio cardio-

vascolari (CVRF) in età pediatrica.

### Metodi

Sono stati inclusi 1.437 pazienti obesi [età mediana 9.7 (range 2.2-17.9) anni; 660 maschi] seguiti in un unico centro. A tutti i pazienti sono stati misurati altezza, peso, BMI, circonferenza vita (CV), pressione arteriosa sistolica e diastolica (PS, PD). Sono stati valutati alle 8 del mattino a digiuno: glicemia (GLU) e insulina (INS) basali e dopo OGTT, colesterolo totale, HDL, LDL, trigliceridi (TG). L'HOMA index è stato calcolato quale indice di resistenza insulinica. La SM è stata diagnosticata in base ai criteri IDEFICS [1] per i pazienti fra 2 e 10 anni (gruppo 1) e IDF [2] per i pazienti con età  $\geq 10$  anni (10-16 anni gruppo 2;  $\geq 16$  anni gruppo 3). I dati sono stati analizzati suddividendo i pazienti in base al sesso e allo stadio puberale [prepuberi (PRE), stadio 2-3 (S2-3), stadio 4-5 (S4-5)].

### Risultati

La prevalenza della SM nell'intera coorte di pazienti è risultata 10.9%. Nei maschi (M) sono risultati più elevati BMI-SDS (PRE e S4-5), CV (tutti, PRE, S4-5), PS (tutti, PRE, S2-3, S4-5), PD (PRE, S2-3), GLU (tutti, PRE, S4-5) e TG (tutti, S4-5). INS basale e dopo OGTT è risultata più elevata nelle femmine (F) (tutti, PRE e S2-3). I CVRF alterati con frequenza maggiore nei M sono risultati: CV (tutti, PRE, S4-5), PS (tutti, S2-3, S4-5) e GLU (tutti); mentre HOMA (tutti, S2-3) è risultato più frequentemente alterato nelle F. La percentuale di pazienti con CV alterata è risultata maggiore nei PRE, mentre la percentuale di pazienti con PS alterata è risultata maggiore nei puberi, indipendentemente dal sesso. Nei M S2-3, GLU è risultato più frequentemente alterato, mentre HOMA-IR meno frequentemente alterato rispetto ai PRE e S4-5. La percentuale di F S2-3 con HDL alterata è risultata più elevata rispetto ai PRE e SP4-5. La prevalenza di SM è risultata più alta nei M rispetto alle F del gruppo 2 (tutti, S4-5). La prevalenza di SM nel gruppo 2 è risultata maggiore nei pazienti M S4-5 rispetto ai PRE.

### Conclusioni

Il nostro studio ha evidenziato differenze legate al sesso e allo stadio puberale nella prevalenza della SM e dei CVRF in bambini e adolescenti obesi. Le alterazioni dei CVRF sono presenti già in età prepuberale e la loro prevalenza è maggiore nei M. È fondamentale individuare precocemente pazienti a maggior rischio di complicanze per sviluppare strategie di prevenzione e terapia mirate.

### Bibliografia

- Ahrens W, Moreno LA, Marild S. et al. Metabolic syndrome in young children: definitions and results of the IDEFICS study. *International Journal of Obesity* 38, S4-14 (2014).
- Zimmet P, Alberti K. G., Kaufman E. et al. The metabolic syndrome in children and adolescents - an IDF consensus report. *Pediatric Diabetes* 8, 299-306 (2007).

### Corrispondenza

valentina.paraluppi@gmail.com

## IperCKemia: un riscontro occasionale, una diagnosi per la vita

Passini Erica <sup>1</sup>, Crestani Sara <sup>1</sup>, Canovi Alessio <sup>1</sup>, Caramaschi Elisa <sup>2</sup>, Iughetti Lorenzo <sup>1,2</sup>

- Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia
- Unità di Pediatria, AOU Policlinico di Modena

### Introduzione

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una patologia genetica a trasmissione recessiva X-linked, caratterizzata da produzione o funzione alterata della distrofina, necessaria per la stabilità e funzionalità alle fibre muscolari [1]. Presentiamo un caso peculiare per l'età della diagnosi e le caratteristiche genetiche.

### Caso clinico

Maschio, 3 mesi e 24 giorni, razza caucasica. Ricoverato per iperCKemia (11.422 U/L) ed ipertransaminasemia in corso di follow-up per HCV materno. Anamnesi patologica remota e familiare negativa. Alla valutazione: obiettività generale nella norma, buono stato nutrizionale. All'esame neurologico: non deficit focali né dei nervi cranici. ROT normoevocabili, ipostenia del cingolo superiore alla prova di sospensione ascellare e ipotonia assiale, forza e trofismo muscolare nella norma. Posizionata fleboclisi idratante per prevenire mioglobinuria, a distanza di due giorni ulteriore rialzo delle CK (36.860 U/L). Durante la degenza: funzionalità epato-renale, cardiaca e polmonare regolare. Nella norma la sierologia infettiva, HCV RNA, aspirato naso-faringeo, ammonio e lattato arteriosi, ecografia cardiaca e addominale ECG, RMN encefalo, EEG e FOO. Positiva la ricerca di CMV su urine.

Eseguita ENG: (n. mediano motorio e sensitivo di sinistra, n. tibiale posteriore bilaterale) con riscontro di MAP e SAP normoevocabili, con latenze distali, ampiezze e VO conservate per età; ed EMG con ago (muscolo tibiale anteriore e deltoide di sinistra) con riscontro di assenza di potenziali patologici; MUAPS di ampiezza, durata e morfologia conservate in TA; tracciato volontario, da stimolo, di tipo interferenziale in TA; presenza di fibrillazioni incostanti al deltoide di sinistra, con MUAPS di ampiezza ridotta, a rapida attivazione con tracciato subinterferenziale. In conclusione: sofferenza mista, miopatica e neurogena acuta, in muscolo deltoide di sinistra. Eseguita l'analisi molecolare del gene della distrofina, con evidenza di amplificazione in duplice copia dall'esone 5 all'esone 7 del gene, confermando il sospetto di distrofia di Duchenne.

### Discussione

I primi sintomi si manifestano tra i 3 e i 5 anni di età, con ritardo del movimento, anomalie dell'andatura e frequenti cadute che danno il via al processo diagnostico. Meno comunemente, la diagnosi è raggiunta tramite riscontro di aumento di enzimi sierici quali AST, ALT, LDH o CK [2]. Gli standard di terapia sono: glucocorticoidi orali, terapia fisica e riabilitativa. Il futuro è rappresentato dalla terapia genica, caratterizzata dall'uso di oligonucleotidi antisense per lo skipping esonico oppure nei caso di mancanza della proteina l'impiego del gene della distrofina (mini-micro distrofina) veicolata tramite carrier virali. Nel no-

stro caso, trattandosi di amplificazione genica l'approccio ideale sarebbe quello di sfruttare lo skipping esonico; purtroppo l'amplificazione degli esoni 5-7 non è passibile di correzione genica a causa della rarità della mutazione.

### Bibliografia

1. Potikanond S, Nimlamool W, Noordermeer J, et al. Muscular Dystrophy Model. *Adv Exp Med Biol* 2018;1076:147-172.
2. David J Birnkrant, Katharine Bushby, Carla M Bann et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management, *Lancet Neurol* 2018;17:251-267.
3. Shieh, PB. Emerging Strategies in the Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurotherapeutics* 2018;15(4):840-848.

### Corrispondenza

erica.passini11@gmail.com

### Pseudodolore

Vanessa Migliarino <sup>1</sup>, Samuele Naviglio <sup>2</sup>

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Trieste;
2. Medico di reparto presso l'Oncoematologia Pediatrica del Burlo Garofolo di Trieste

### Caso clinico

Sara è una bambina di quasi 11 anni con recente diagnosi di leucemia linfatica acuta B. Dopo circa un mese dall'avvio della fase di induzione del protocollo chemioterapico AIEOP LLA 2017, in corso di neutropenia, viene ricoverata per febbre in neutropenia. All'arrivo in reparto Sara era febbrile e riferiva intenso dolore al cavo popliteo sinistro. Obiettivamente la sede del dolore si presentava con cute integra, non calda, non tumefatta, ma vi era limitazione dei movimenti di flesso-estensione del ginocchio sinistro che la bimba manteneva semiflesso in posizione antalgica. L'ecografia con ecocolordoppler dei tessuti molli non rilevavano alterazioni. Veniva avviata terapia empirica con ceftazidime e amikacina con sfebbramento dopo già dopo 48 ore. L'emocultura risultava positiva per *Pseudomonas aeruginosa* multisensibile. Il dolore all'arto inferiore sinistro è migliorato durante il ricovero, tuttavia, al momento della dimissione, dopo 8 giorni di terapia antibiotica endovenosa, lamentava ancora dolorabilità alla palpazione del cavo popliteo e lieve limitazione all'estensione completa, per cui veniva mantenuta in terapia con ciprofloxacina per os per altri 5 giorni. Dopo circa 20 giorni, per persistenza del dolore associato a ricomparsa di febbre pomeridiana veniva eseguita RM che rilevava la presenza di due raccolte fluide intramuscolari, la prima di 35 x 15 mm a carico del muscolo vasto laterale e la seconda di 38 mm x 18 mm a carico della porzione prossimale del muscolo gemello esterno. Entrambi i reperti presentavano una pseudocapsula dopo somministrazione di m.d.c. e si presentavano contornati da grossolane aree di edema muscolare intra- e inter-fasciale. Non si associavano segni di coinvolgimento osseo o periosteale (Figura 2). Veniva quindi riavviata terapia antibiotica con ciprofloxacina e ceftazidime ev ed eseguito drenaggio chirurgico delle raccolte con fuoriuscita di liquido siero-emati-

**Figura 2.** Due raccolte fluide intramuscolari da *Pseudomonas Aeruginosa*, la prima di 35 x 15 mm a carico del muscolo vasto laterale e la seconda di 38 mm x 18 mm a carico della porzione prossimale del muscolo gemello esterno.



co. La piomiosite rappresenta una complicanza infettiva rara nei pazienti con LLA. I casi descritti riguardano tipicamente la fase di induzione, in cui c'è una maggiore incidenza di neutropenia e si presentano in genere con dolore muscolare localizzato che insorge da 1 a 3 settimane dall'avvio della fase di induzione. Gli agenti eziologici più comunemente descritti sono gli stafilococchi, mentre le forme associate a *Pseudomonas* sono meno comuni [1]. La sintomatologia tuttavia può essere aspecifica e anche l'ecografia può risultata inizialmente negativa quando non vi sono ancora i segni di una raccolta organizzata e la patologia è ancora in uno stadio di miosite flemmonosa. Per questo vi può essere un ritardo diagnostico che può risultare in complicanze tra le quali accessi profondi, che spesso necessitano di drenaggio chirurgico.

### Bibliografia

1. Kai-Liang Kao, Giun-Yi Hung, Betau Hwang. Pyomyositis During Induction Chemotherapy for Acute Lymphoblastic Leukemia. *J Chin Med Assoc* 2006; Vol 69: No 4

### Corrispondenza

v.migliarino@libero.it

## Tenere i farmaci lontano dalla portata dei bambini

Cinelli Giulia<sup>1</sup>, Annalisa Zini<sup>2</sup>, Monica Ficara<sup>2</sup>, Russo Giovanna<sup>2</sup>, Lorenzo Iughetti<sup>1,3</sup>, Sergio Amarri<sup>2</sup>

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

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

### Caso clinico

La maggior parte delle ingestioni accidentali in età pediatrica avviene sotto i 5 anni, in particolare l'incidenza è massima tra un anno e mezzo e tre anni, epoca di maggiore sviluppo della fase di esplorazione orale del bambino. Le sostanze chimiche a cui il bambino può risultare esposto sono molteplici: farmaci, detersivi, cosmetici, ecc. [1]. Descriviamo un caso di intossicazione da metadone, oppioide la cui overdose può causare depressione respiratoria, alterazioni dello stato di coscienza e alterazioni del ritmo cardiaco con allungamento del tratto QT all'ECG, torsione di punta e arresto cardiaco. XY, 24 mesi, veniva condotto alla nostra attenzione in Accettazione Pediatrica, trasferito dal PS Generale, per ingestione accidentale di quantità non meglio definita di metadone. In anamnesi patologia remota: nato con sindrome astinenziale. Non patologie di base né allergie note. All'arrivo del MET il bambino si presentava inizialmente sveglio (GCS 15/15) e con i seguenti parametri vitali: PA 117/60 mmHg, SpO2 99% in aria ambiente, FC 125 bpm. Seguiva improvviso arresto respi-

ratorio che richiedeva supporto ventilatorio con pallone AMBU e due somministrazioni di antidoto (naloxone 0.4 mg, l'una intramuscolo, l'altra ev). All'arrivo in PS, il bambino si presentava vigile e con tendenza a desaturare (SpO2 80%), rendendo necessario l'impiego di ossigeno in maschera Venturi. Venivano eseguiti ECG (privo di anomalie), emogasanalisi arteriosa (lieve acidosi metabolica), esami ematici (sostanzialmente nella norma), esame tossicologico su urine (positivo per metadone). Si procedeva a contattare CAV di riferimento che poneva indicazione a: osservazione per 24-48 ore, monitoraggio in continuo dei parametri vitali, monitoraggio ECG ogni 6 ore, somministrazione di naloxone in continuo (da 0.08 mg/h a 0.4 mg/h). Veniva, quindi, trasferito in Pediatria per la prosecuzione delle cure. Ha proseguito infusione continua di naloxone, sospesa alla risoluzione del quadro clinico (tendenza al sopore, miosi, desaturazione). Il monitoraggio ECG si è sempre mantenuto adeguato, la diuresi attiva, rendendo possibile la dimissione dopo circa 48 ore. Il naloxone (Narcan® fiale 0.4 mg/ml) è un antagonista puro che agisce sui recettori oppioidi. Trova indicazione nel sovraddosaggio di oppioidi, associato a depressione respiratoria [2].

### Bibliografia

1. Antonio Vitale, Giuseppina Corona, Maria Teresa Serpico, et al. Linea guida clinica per intossicazioni ed avvelenamenti. SIMEUP 2009;3(2):9-18
2. F.Shann. Drug Doses.17° edizione,2017

### Corrispondenza

g.cinelli@virgilio.it