

della vita fetale con un'incidenza che varia dallo 0,3% nella popolazione generale al 4,3% se associata ad altre anomalie cardiache. Nella maggior parte di questi pazienti la vena cava sinistra persistente drena in seno coronarico senza determinare shunt dx-sx, rimanendo pertanto asintomatica. In una percentuale molto inferiore, compresa tra 8-10% di questi casi, invece, drena in atrio sinistro, causando desaturazione per il sangue venoso che entra in atrio sinistro. Tale rara anomalia congenita vascolare va sospettata in caso di cianosi persistente, dopo avere escluso le cause di cianosi più frequente e altre anomalie vascolari tipo fistole A-V polmonari¹⁻³.

Corrispondenza

margherita.varini@gmail.com

1. Stack AM, Teach SJ, Wiley J. Etiology and evaluation of cyanosis in children, UpToDate 2014.

2. Esmer AC, Yuksel A, Cali H, et al. Prenatal diagnosis of persistent left superior vena cava and its clinical significance. *Balkan Med J* 2014;31:50.

3. Goyal SK, Punnam SR, Verma G, et al. Persistent left vena cava: a case report and review of literature. *Cardiovascular Ultrasound*, 2008.

Un dolore che sveglia di notte...

Silvia Mazzoni¹, Francesca Roncuzzi¹, Zaira Pietrangiolillo¹, Lisa Montanari¹, Laura Martignoni¹, Luca Bedetti¹, Giovanni Malmusi¹, Alice Motta¹, Valentina Mandese¹, Sante Lucio Cantatore², Patrizia Bruzzi², Monica Cellini³, Carmen Cano³, Paolo Paolucci^{1,2}, Lorenzo Iughetti^{1,2}

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia; 2. U.O di Pediatria, AOU Policlinico di Modena; 3. UO di Oncoematologia Pediatrica, AOU Policlinico di Modena

Il sarcoma di Ewing (SE) è un tumore osseo maligno che insorge preferenzialmente a 10-20 anni, a livello di pelvi, diafisi omerale e femorale. Il 25% dei pazienti, alla diagnosi, ha già metastasi polmonari e ossee. Tra le manifestazioni tipiche: dolore, limitazione funzionale, rialzo febbrile, malessere, aumento delle LDH nel 30% dei casi.

La combinazione di terapia sistemica (chemioterapia) e locale (chirurgia/ra-

dioterapia) rappresenta il gold standard¹. Caso clinico: XY, 6 anni, riferiva dolore ingravescente alla gamba destra da 15 giorni (con risvegli notturni), zoppia e difficoltà alla deambulazione. Già eseguiti Rx gamba (negativo) e visita ortopedica; consigliati riposo funzionale, paracetamolo al bisogno, ghiaccio localmente. Esami ematici e urine nella norma (compresi C3, C4, FR, VES e TAS). All'arrivo in Pronto Soccorso: posizione antalgica "a cane di fucile", lombalgia destra in posizione supina e all'estensione della coscia destra. Veniva ricoverato per accertamenti, con terapia antidolorifica a orari.

Per comparsa di ritenzione urinaria e difficoltà alla defecazione, si eseguiva Risonanza Magnetica del rachide in toto, con reperto di "lesione espansiva intrarachidea, extradurale, con estensione L3-L5, di dimensioni 44x15x35 mm; intenso ma disomogeneo *enhancement* dopo contrasto, con ampia porzione centrale cistico-necrotica.

Marcata compressione del sacco durale e della cauda. Veniva eseguito intervento urgente di laminectomia decompressiva e asportazione in toto della lesione con ripresa della deambulazione autonoma, ma persistenza di vescica neurologica. La stadiazione di malattia, con TC collo-torace-addome e scintigrafia ossea *total body*, non evidenziava metastasi. L'esame istologico-molecolare ha permesso di porre diagnosi di SE: positività analisi FISH per il riarrangiamento del gene EWRS1 (22q12).

Eseguita terapia secondo protocollo ISG/SSG III per SE localizzati. Tutti i sarcomi di Ewing sono tumori ad alto grado. La stadiazione sistemica prevede l'esecuzione di: TC torace spirale, scintigrafia scheletrica, biopsia osteomidollare e/o aspirato midollare; ai fini della stadiazione, l'impatto di PET e RM *total body* è a oggi ancora oggetto di valutazione. La biopsia deve fornire materiale sufficiente per l'esecuzione delle tradizionali colorazioni istologiche, per le indagini di immunoistochimica e di biologia molecolare (in particolare FISH e RT-PCR). La chirurgia rappresenta, ove possibile, la prima scelta nel trattamento locale del SE. Scopo della chirurgia è quello di rimuovere il tumore con margini ampi e preservare al contempo il migliore recupero funzionale. Il SE è un tumore sensibile alla radioterapia e alla chemioterapia; pertanto è raccomandato un iniziale trattamento chemioterapico pri-

mario. Dopo chemioterapia primaria, il trattamento locale sarà preceduto da stadiazione della sede di malattia utilizzando le stesse tecniche di *imaging* della stadiazione iniziale. Sembra che una completa scomparsa della componente tumorale a carico delle parti molli correli con una migliore sopravvivenza.

Anche nelle forme "localizzate" all'esordio è indicata la ripetizione di TC torace dopo chemioterapia primaria, per escludere la comparsa di metastasi polmonari². La ripetizione della scintigrafia scheletrica è giustificata solo in caso di progressione locale o di sintomatologia specifica. A parità di trattamento chemioterapico, i pazienti con metastasi all'esordio presentano una probabilità di sopravvivenza inferiore rispetto ai pazienti con malattia localizzata. La strategia di trattamento dei pazienti con metastasi all'esordio prevede un trattamento di chemioterapia più intensificato rispetto a quello dei pazienti con malattia localizzata, associato a radioterapia possibilmente su tutte le sedi di malattia e chirurgia ove necessario. Il caso descritto ci ricorda di non sottovalutare un dolore che provoca risvegli notturni, a maggior ragione se si sospetta una compressione midollare. Quest'ultima rappresenta un'emergenza, poiché ogni ritardo nel trattamento può causare paralisi e perdita del controllo degli sfinteri permanenti.

Corrispondenza

silmaz9@yahoo.it

1. Boriani S, Amendola L, Corghi A, et al. Ewing's sarcoma of the mobile spine. *Eur Rev Med Pharmacol Sci* 2011;15:831-9.

2. Choi W, Shin SJ, Nai KW, et al. Primary Ewing sarcoma of lumbar spine in an 8-year-old boy: a case report. *J Pediatr Orthop B* 2012;21:322-4.

Quando la zoppia si associa a emoglobinopatia

Laura Leoni¹, Francesca Savina², Angelica Baron², Annalisa Arlotta², Giulia Barbato¹, Fabiola Neri², Patrizia Bertolini²

1. Scuola di Specializzazione in Pediatria, AOU di Parma; 2. UO di Pediatria e Oncoematologia, AOU di Parma

A. ha 8 anni, di etnia africana, è in *follow-up* oncoematologico dal 2010 per