DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

O.T.B.R. 1a e 7m, inviata dalla pediatra per varismo degli arti inferiori
e ritardo motorio

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

Allargamento dei polsi e caviglie

Rosario rachitico

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

- Calcio 8,1 mg/dl; Ca^{++} 0,92mmol/l; P 2,7 mg/dl;
- Fosfatasi alcalina 7.364 U/l;
- Vit D (25 OH D) 3,5 ng/ml (vn >20);
- PTH >2000 pg/ml (vn<55)

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

RX arti inferiori e polso:

Diffusa demineralizzazione, allargamento a coppa delle metafisi delle ossa lunghe con aspetto irregolare e sfumato dei margini; coxa vara, incurvamento dei femori delle tibie e dei peroni. Le alterazioni depongono per rachitismo

Terapia

-Vit D 2000 UI per un mese poi, sulla base degli esami di controllo, 1000 UI per 2-3 mesi e profilassi a lungo

-Calcio 500 mg/die per 3-4 mesi se è presente una importante alterazione ossea

ARTICLE

Prevalence of Vitamin D Deficiency Among Healthy Adolescents

Catherine M. Gordon, MD, MSc; Kerrin C. DePeter, BA; Henry A. Feldman, PhD; Estherann Grace, MD; S. Jean Emans, MD

Arch Pediatr Adolesc Med. 2004;158:531-537

Risk factors for low serum 25-hydroxyvitamin D concentrations in otherwise healthy children and adolescents[1–3]

Francis L Weng, Justine Shults, Mary B Leonard, Virginia A Stallings, and Babette S Zemel

Am J Clin Nutr 2007;86:150–8.

CLINICAL REPORT

American Academy of Pediatrics
DEDICATED TO THE HEALTH OF ALL CHILDREN™

Prevention of Rickets and Vitamin D Deficiency in Infants, Children, and Adolescents

Guidance for the Clinician in Rendering Pediatric Care

Carol L. Wagner, MD, Frank R. Greer, MD, and the Section on Breastfeeding and Committee on Nutrition

Pediatrics 2008;122:1142–1152

ARTICLE

Implications of a New Definition of Vitamin D Deficiency in a Multiracial US Adolescent Population: The National Health and Nutrition Examination Survey III

Sandy Saintonge, MD[a], Heejung Bang, PhD[a], Linda M. Gerber, PhD[b]

Pediatrics 2009;123:797–803

La carenza di vitamina D interferisce:

- nei bambini con la mineralizzazione ossea

- nell'adulto con m. cardiovascolari, resistenza insulinica, risposta immune, tumore al seno e prostata, ipertensione

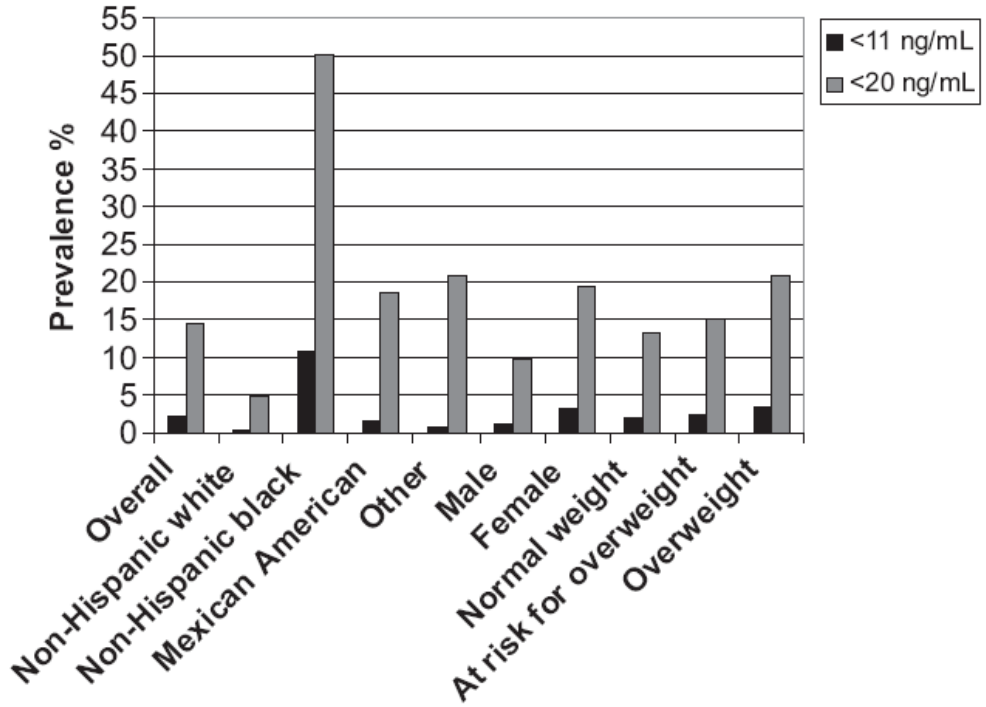


FIGURE 1
Weighted prevalence of vitamin D deficiency: current (<11 ng/mL) versus recommended (<20 ng/mL) levels according to race/ethnicity, gender, and weight.

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

T.A. inviato dalla pediatra per

Varismo degli arti inferiori

Allargamento dei polsi

Bozze frontali

Pregresso ritardo motorio (deambulazione a 18 m)

Presenta inoltre una discreta epatosplenomegalia

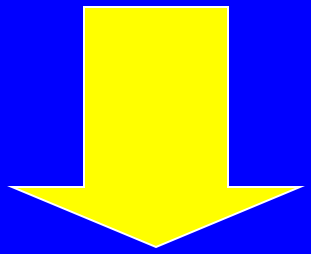
DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

- Calcio 10,3 mg/dl; P 2 mg/dl;
- Fosfatasi alcalina 1450 U/l;
- PTH 50 pg/ml (vn<55);
- GOT 32U/l; GPT 35U/l;
- **Ecografia addominale:** fegato accentuato, ad ecostruttura finemente disomogenea con milza accentuata (ø 12cm) ad ecostruttura conservata; reni ai limiti superiori e corticale ad ecogenicità aumentata

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

DOSAGGIO DEGLI AMINOACIDI SIERICI ED URINARI, ACIDI ORGANICI URINARI

IPERTIROSINEMIA, IPERTIROSINURIA, IPERAMINOACIDURA GENERALIZZATA



TIROSINEMIA TIPO I

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

TIROSINEMIA TIPO I

-Rara (1/100.000-1/120.000)

-Trasmissione autosomica recessiva

-Dovuta al deficit di fumaril-aceto-acetato idrolasi nella via catabolica della tirosina

-Accumulo di metaboliti intermedi

➡ Necrosi epatocellulare

➡ Tubulopatia renale

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

TIROSINEMIA TIPO I

FORMA PRECOCE

-15 gg – 3 mesi

-Necrosi epatocellulare con vomito, diarrea, ittero, ipoglicemia, edema ,ascite

-Sindrome emorragica

-Complicanze setticemiche

FORMA TARDIVA

-Rachitismo ipofosfatemico

-Epatocarcinomi nei casi non trattati

Terapia della tirosinemia tipo I

- NTBC (2-(2-nitro-4-trifluorometilbenzoil)-1,3 cicloesandione)
- Calcio gluconato per os
- Dieta a basso e controllato apporto di metionina, tirosina e fenilalanina

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

Accertamenti in caso di sospetto rachitismo

- Ca, Ca++, P, fosfatasi alcalina, PTH, vit D
- Emocromo, metabolismo del ferro
- Creatinina, azotemia, AST, ALT, proteine totali, albumina
- RX polso e/o arti inferiori se presente varismo/valgismo
- Ecografia addome per escludere forme secondarie

Il Caso di Sabrine

Sabrine ha13 anni e 6/12 e da alcune settimane(o forse più) presenta dolore addominale periombelicale.

Nell'anamnesi remota amenorrea secondaria negli ultimi 6 mesi e decalage ponderale dal 50° al 25° centile .

Inizia quindi una sintomatologia acuta con:

- **Dolore addominale diffuso,ma prevalente in fossa iliaca dx**
- **Iperpiressia**
- **Vomito**

che portano il 27 Luglio a ricovero per sospetta appendicite acuta.

All'ingresso:

- **GB: 14.940 Neutro:74.4% PCR 68,7 VES 44**

I VOSTRI COMMENTI

Eco addome:

Fegato, sistema biliare, colecisti, milza, pancreas,aorta e retroperitoneo liberi.
Utero ed annessi normali
Appendice vermiforme a pareti discretamente ispessite
Non raccolte nè segni di liquido libero.

Videolaparoscopia esplorativa

I VOSTRI COMMENTI

Esplorazione videolaparoscopica

-Reperto di flogosi necrotico-suppurativa con notevole inspessimento della parete a carico del colon cieco e dell'ultima ansa ileale a formare l'aspetto di "pseudotumore"

-Appendice retrociecale, sottosierosa, con flogosi modesta, ai margini dello pseudotumore flogistico.

-Prelievo di tessuto necrotico dal fondo e dall'ultima ansa ileale.

-Appendicectomia

Reparto di provenienza: Chir Pediatr; DEG

Codice Reparto: 3610

Ch.mo Dr./Prof.: GIOVANNI CASADIO

Materiale pervenuto:

A. Appendice cecale, APPENDICECTOMIA
B. Tessuto adiposo, ASPORTAZIONE
C. Linfonodo, NAS, LINFOADENECTOMIA

Notizie cliniche:

B= grasso periciecale. C= linfonodo periciecale.

Quesito Diagnostico:

A. MICI? Crohn?

Descrizione Macroscopica:

A. Appendice vermiforme di cm 7 di lunghezza. La sierosa e' liscia. Al taglio il lume appare occupato da materiale ematico cruoroso che infiltra focalmente la parete. Si campiona estesamente.Dott.ssa Giulia Tanzi

B. Frammenti giallastri di complessivi cm 2x1x0.5 inclusi in toto.

C. Linfonodo di cm 1 di asse maggiore sezionato a meta' e incluso in toto.

Diagnosi:

A. **INFARCIMENTO NECROTICO-EMORRAGICO DELLA PARETE APPENDICOLARE, COME DA VEROSIMILE TORSIONE.**

B. **CONNETTIVO FIBROADIPOSO CON FLOGOSI CRONICA GRANULOMATOSA ASPECIFICA.**

C. **LINFOADENITE IPERPLASTICA REATTIVA.**

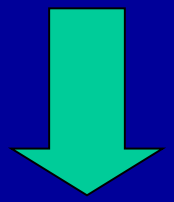
(rc)

Patologo responsabile:

Sospetto M. di Crohn

- Digiuno
- Terapia antibiotica
- Terapia cortisonica a partire dalla 12a giornata postoperatoria

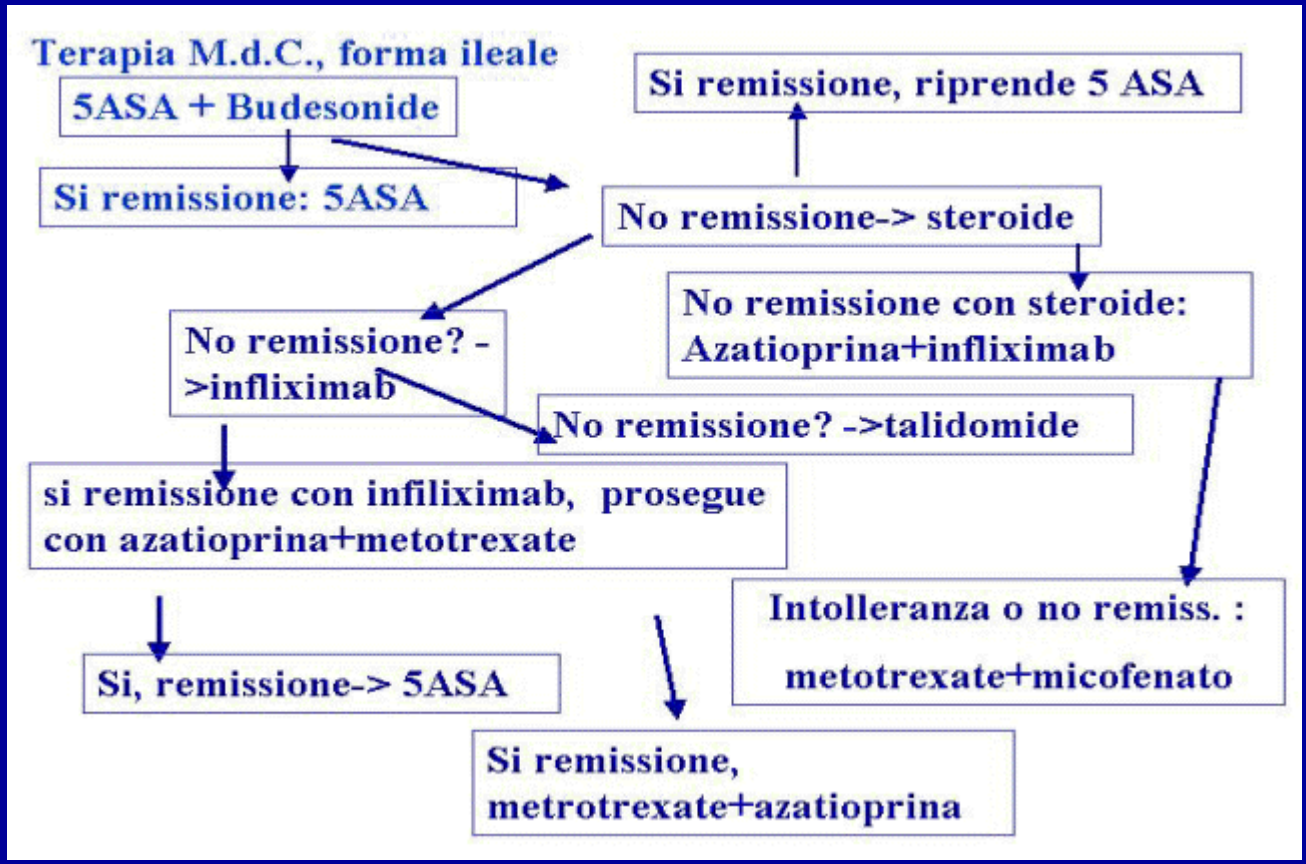
- **06.08 TC**
- **08.08 Rx transito**
- **18.08 EGDS e colonscopia con biopsie seriate**



Aspetti caratteristici per MICI

Diagnosi Morbo di Crohn

....e l'appendicectomia?


Terapia M.d.C., forma ileale
5ASA + Budesonide
Si remissione: 5ASA
Si remissione, riprende 5 ASA
No remissione-> steroide
No remissione con steroide: Azatioprina+infliximab
No remissione? ->infliximab
No remissione? ->talidomide
si remissione con infiliximab, prosegue con azatioprina+metotrexate
Intolleranza o no remiss. : metotrexate+micofenato
Si, remissione-> 5ASA
Si remissione, metrotrexate+azatioprina

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

F.A. 10 anni.

Giunge in PS per iperpiressia da 15 giorni e otalgia.

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

Presenta una OMA bilaterale,ma anche:

Esoftalmo

Gozzo

Lieve tremore alle mani

Tachicardia sinusale

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

ESAMI EFFETTUATI:

- **Tampone faringeo:** positivo per Streptococcus Pyogenes
- FT3 17 pg/ml; FT4 86,9 pg/ml; TSH ≤0,01
- Ac. anti TG 313 U/ml (vn<100), Ac anti TPO >1300 U/ml (vn<100);
- Ac anti Recettore del TSH 50 U/l (vn ≤10)
- EMA neg; tTG neg; ICA positivo

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

- **Ecografia tiroidea:** tiroide discretamente ingrandita, diffusamente disomogenea e ipoecogena, intensamente vascolarizzata; reperto compatibile con quadro tiroiditico acuto

- **Scintigrafia tiroidea:**ghiandola in sede di dimensioni superiori alla norma, intensamente e disomogeneamente captante; quadro riferibile a Morbo di Basedow

- **Visita cardiologica:** soffio sistolico 2/VI su tutti i focolai, tachicardia sinusale. Si consiglia terapia con ß bloccante e metimazolo

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

Terapia medica

-Metimazolo 0,5-1 mg/kg 1-2 volte al giorno

-Propranololo 1-4 mg/Kg/24h in 3-4 somministrazioni fino al raggiungimento dell'eutiroidismo (in genere 2-3 mesi)

si possono ottenere remissoni anche nel 25% dei casi ogni 2 anni

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

In caso di mancata remissione

Tiroidectomia subtotale

-Ipoparatiroidismo

-Paralisi delle corde vocali

-Ipo/ipertiroidismo residuo

Trattamento con radioiodio

-Non evidenza di rischio genetico o danno oncogeno a 40 aa di distanza

-Aumentato rischio di adenoma benigno (1% in uno studio)

-Ipotiroidismo: 20-30% nel primo anno, 3% all'anno successivamente

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

C.A., 9 anni, proveniente dal Mali, presenta

Ematuria

Disuria

Pollachiuria

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

Infestazione da Schistosoma Haematobium

ed inoltre presentava

-HP positivo nelle feci

-Entamoeba Coli nelle feci

-Tampone faringeo positivo per SBEA

-Markers positivi per Epatite A e B

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

M.A. 4 mesi

Viene inviata in ORL per macroglossia!

e da qui in PS Pediatria per consulenza

- Presenta inoltre edema palpebrale
- Naso a sella
- Capelli ispidi con attaccatura bassa

DIAGNOSI A COLPO D'OCCHIO IN PEDIATRIA

ernia ombelicale

IPOTIROIDISMO CONGENITO

la bambina era stata regolarmente sottoposta allo screening,risultato negativo!!!!

ATTENZIONE ai primi sintomi

Valutare sempre prima il paziente e poi gli esami!