

72°

Congresso Italiano di **PEDIATRIA**

CONGRESSO NAZIONALE CONGIUNTO
SIP - Società Italiana di Pediatria
SINP - Società Italiana di Neurologia Pediatrica
Gruppo di Studio per l'Accreditamento ed il
Miglioramento della Qualità SIP
Gruppo di Lavoro Nazionale per il Bambino Migrante SIP

Presidente
GIOVANNI CORSELLO

Presidente Onorario
ALBERTO VIERUCCI

BAMBINI INNOCENTI

FIRENZE
16-19 novembre 2016



Società
Italiana di
Pediatria

72° Congresso Italiano di **PEDIATRIA**

CONGRESSO NAZIONALE CONGIUNTO

SIP - Società Italiana di Pediatria

SINP - Società Italiana di Neurologia Pediatrica

Gruppo di Studio per l'Accreditamento ed il

Miglioramento della Qualità SIP

Gruppo di Lavoro Nazionale per il Bambino Migrante SIP

BAMBINI INNOCENTI

INDICE

pag.

Messaggio del Presidente	5
Programma in Breve	7
Abstracts	13
Contributi Selezionati per la Presentazione Orale	131
Indice Autori	147

CONSIGLIO DIRETTIVO SIP

GIOVANNI CORSELLO (Presidente)

Alberto Villani, Luigi Greco, Rino Agostiniani, Antonio Correra, Liviana Da Dalt, Domenico Minasi, Fabio Cardinale, Andrea Pession, Massimo Barbagallo, Elvira Verduci, Giuseppe Masnata, Rosalia Maria Da Riol, Luigi Memo

CONSIGLIO DIRETTIVO SINP

RAFFAELE FALSAPERLA (Presidente)

Carlo Minetti, Pasquale Striano, Vincenzo Carmelo Belcastro, Maurizio Viri, Donatella Capodiferro, Valentina Marchiani, Pasquale Parisi, Ettore Piro, Agnese Suppiej

GDS PER L'ACCREDITAMENTO ED IL MIGLIORAMENTO DELLA QUALITÀ SIP

LUCIANA PAROLA (Segretario)

GDS PER IL BAMBINO MIGRANTE SIP

ROSALIA MARIA DA RIOL (Segretario)



72° Congresso Italiano di **PEDIATRIA**

CONGRESSO NAZIONALE CONGIUNTO

SIP - Società Italiana di Pediatria

SINP - Società Italiana di Neurologia Pediatrica

Gruppo di Studio per l'Accreditamento ed il

Miglioramento della Qualità SIP

Gruppo di Lavoro Nazionale per il Bambino Migrante SIP

PRESIDENTE DEL CONGRESSO

Giovanni Corsello

PRESIDENTE ONORARIO

Alberto Vierucci

COMITATO SCIENTIFICO E ORGANIZZATORE

Rino Agostiniani, Rosalia Maria Da Riol, Carlo Dani, Maurizio De Martino,
Gianpaolo Donzelli, Raffaele Falsaperla, Luigi Greco, Luciana Parola,
Alberto Villani, Giovanni Vitali Rosati

Ritorna dopo 41 anni a Firenze il Congresso Italiano di Pediatria. Dal 1975 ad oggi tantissimo è cambiato nella nostra società, nel paese, e nella Pediatria Italiana. Nascono meno bambini di allora ma vivono meglio, più sani, in particolare modo quelli con malattie croniche e complesse. Si sono diffuse in tutta Italia le Cure Primarie Pediatriche grazie al lavoro dei Pediatri di Famiglia. Le Specialità Pediatriche sono una realtà operante in tutta Italia. E' cresciuto il numero dei pediatri e contestualmente il loro bagaglio di conoscenze e di competenze.

Eppure oggi la Pediatria Italiana, pur essendo tra le più avanzate del mondo, soffre di alcuni problemi pressanti: la riduzione del numero dei pediatri, la difficoltà di organizzare una rete integrata di servizi tra Ospedale e Territorio per rispondere ad esigenze quali la continuità dell'assistenza, la disomogeneità nell'offerta di salute tra le diverse regioni e aree del paese.

"Bambini Innocenti" è il titolo del Congresso di Firenze. E' un tributo alla città che per prima ha realizzato una struttura dedicata alle cure dei bambini più fragili ed esposti ai rischi di sopravvivenza e di malattie, quello Spedale degli Innocenti che già operava a Firenze nella seconda metà del 1400. Una città d'arte che ha avuto nel Rinascimento autentici interpreti anche del rapporto madre bambino attraverso la pittura e la scultura. Un simbolo universale sono le sculture dei Della Robbia come quella di Andrea Della Robbia del 1500 che fa da icona nel manifesto del Congresso.

Un Congresso che ha come Presidente Onorario il Professor Alberto Vierucci, Maestro di Pediatria, fondatore di una Scuola Pediatrica ricca e feconda che nell'Ospedale Meyer ha una delle espressioni più evolute ed avanzate della Pediatria Italiana.

Il 72° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria è congiunto con quello della Società Italiana di Neurologia Pediatrica e dei Gruppi di Studio SIP del Bambino Migrante e della Qualità. Una scelta, quella del Congresso Congiunto, portata avanti con successo in questi ultimi anni, riprendendo una tradizione del passato, per dare un segnale tangibile della importanza strategica che ha l'integrazione tra la Pediatria Generale e Specialità Pediatriche. Quest'anno i temi della Neurologia Pediatrica trovano grande spazio per la disponibilità della SINP, del suo Presidente Raffaele Falsaperla e del Consiglio Direttivo a lavorare in sinergia con la SIP. Altrettanto importante il ruolo dei Gruppi di Studio del Bambino Migrante e della Qualità e dei rispettivi Segretari, Dr.ssa Rosalia Da Rioli e Dr.ssa Luciana Parola.

Un evento con un programma ricco e variegato, per dare l'opportunità ai circa 1000 Pediatri presenti di trovare spunti di aggiornamento su varie tematiche e occasioni di confronto e di approfondimento anche su problemi di orientamento sociale e culturale.

Lecture prestigiose di personalità e ricercatori Italiani e stranieri contribuiranno a rendere anche quest'anno particolarmente elevato il tenore scientifico del congresso.

Grande spazio anche quest'anno avranno i corsi pre-congressuali, i confronti con gli esperti, le sessioni Largo ai Giovani in cui saranno discussi 30 poster selezionati fra gli oltre 250 accettati tra quelli provenienti da tutte le Regioni, nella consapevolezza del ruolo strategico dei giovani pediatri per la ricerca.

Nella giornata conclusiva del congresso sabato 19 novembre saranno celebrati anche gli Stati Generali della Pediatria 2016, in occasione della Giornata Mondiale dell'Infanzia e dell'Adolescenza. Quest'anno il tema è quello dei Diritti dei Bambini e in particolare della lotta contro il maltrattamento e l'abuso. In presenza degli Studenti, un confronto tra esperti e testimonials su un tema spesso negletto e confinato in riunioni ristrette, ma che va invece affrontato con grande rispetto, attenzione e competenza per aumentare la consapevolezza tra i pediatri, tra gli operatori sanitari, tra gli educatori e nelle famiglie che bisogna mantenere alto il livello di sorveglianza per cogliere i segnali precoci ed agire sul fronte della prevenzione.

Nella Cerimonia Inaugurale del Congresso saranno consegnati i Premi e le Onorificenze della Società Italiana di Pediatria. Il Premio "Burgio Amico dei Bambini" sarà consegnato a due delle scuole dei paesi che hanno subito il dramma del terremoto nell'Italia centrale la notte tra il 23 e il 24 agosto 2016. Abbiamo pensato di adottare due scuole devolvendo, in collaborazione con Biomedica, 10 000 euro per le esigenze didattiche dei bambini in quest'anno che si annuncia per loro così difficile, doloroso e pieno di incertezze. Un segnale che la Pediatria Italiana tutta si sente parte di quella società civile attenta alle esigenze di coloro che si trovano in condizioni di svantaggio e di difficoltà.

Durante lo svolgimento del Congresso, venerdì 18 novembre, si terranno anche le elezioni per il nuovo Presidente ed il nuovo Consiglio Direttivo che si insedieranno il 1° dicembre 2016. Elezioni che nello stesso giorno si terranno con identica modalità informatizzata anche a Milano, Roma e Palermo, nelle sedi Istituzionali della Società per favorire l'espressione del voto a livello territoriale.

Con gli auguri più sentiti di buon lavoro al Presidente e al Consiglio Direttivo che eleggeremo a novembre, va il ringraziamento mio personale al Consiglio Direttivo uscente per il prezioso lavoro portato avanti in questi anni su tanti fronti, nell'interesse esclusivo della salute di tutti i bambini, dalla nascita all'adolescenza, e con l'obiettivo di essere utile per i Pediatri e i Soci che negli ambulatori, negli ospedali, nelle Università, con passione e dedizione svolgono la loro attività quotidiana.

Un saluto caloroso di Benvenuto a tutti i congressisti e a tutti i Pediatri Italiani presenti al Congresso. Buon Lavoro.

Giovanni Corsello
Presidente SIP



Programma in breve

16 novembre

- 14.00-17.00
Sala Piano Terra
Tavola Rotonda SINP
Macrocefalia e Megaloencefalia
Neurooftalmologia
- 14.00-19.00
Sala Piano Inferiore -2
Corso ONSP Orientering
un caso clinico, la gestione, l'evidenza: esperienze a confronto
- 14.00-19.00
Sala 2° Piano
Corso SIP/SICuPP
Il tutor nella Scuola di Specializzazione in Pediatria

17 novembre

- 09.00-13.00
Sala 2° Piano
Corso SIP/Italian Journal of Pediatrics
Come pubblicare con successo un lavoro scientifico
- 09.00 -11.30
Sala Piano Terra
Sessione SINP
Crisi convulsive prolungate/stato di male epilettico
- 11.30-12.00
Sala Piano Terra
Lettura
Decenni di storia sull'acido valproico
- 09.00-13.00
Sala Adua 2
Tavola Rotonda GLNBM
Minori Migranti in Italia: storia migratoria e profilo di salute
- 09.00-13.00
Sala Piano Inferiore 2
Tavola Rotonda GSAQ
Bronchiolite e ALTE: confronto tra linee guida e realtà
- 10.30-12.00
Sala Adua 1
Simposio
I probiotici
- 13.00-14.00
Sala Piano Terra
Incontri con l'esperto
Alimentazione del bambino "neurologico"
- Sala Piano Inferiore -2*
Le novità delle Linee Guida della rianimazione cardiorespiratoria in pediatria
- Sala 2° Piano*
La prevenzione delle malattie renali
- Sala Adua 1*
Metabolomica oggi: teoria e pratica dal laboratorio al paziente
- Sala Adua 2*
La sindrome metabolica in età evolutiva: attualità e proiezioni future
- 14.00-16.00
Sala Verde
Sessione Interattiva
Imaging ecografico in Pediatria: i tabù ecografici
- 16.00-18.00
Sala Verde
Sessione SIP - AOPI

17 novembre

- 15.00-18.00
Auditorium
Tavola Rotonda Prospettive in Pediatria
La pediatria italiana e la cooperazione internazionale
- 18.30-20.00
Auditorium
Cerimonia inaugurale
- 14.00-17.30
Sala Piano Terra
Sessione Interattiva
Sessione SINP/SIP
Epilessie piridossino dipendenti
- 17.30-18.00
Sala Piano Terra
Lettura
Dieta chetogenica: evidenze di efficacia
- 14.00-16.00
Sala Piano Inferiore -2
Sessione Interattiva
Sessione GLNBM
Minori stranieri non accompagnati in Italia: quale accoglienza e quali tutele
- 16.00-18.00
Sala Piano Inferiore -2
Sessione GSAQ
L'appropriatezza diagnostico terapeutica
- 14.00-16.00
Sala 2° Piano
Sessione Interattiva
Slow Medicine Versus Medicina Difensiva
- 16.00-18.00
Sala 2° Piano
Sessione Interattiva
Radioprotezione in Pediatria

18 novembre

- 08.30-11.00
Auditorium
Tavola Rotonda
Pediatri, genitori, vaccini e informazione
- 08.30-11.00
Sala Verde
Tavola Rotonda Area Pediatrica
Fatti e misfatti
- 08.30-11.00
Sala Piano Terra
Tavola Rotonda
Nutrizione e adolescenza
- 08.30-11.00
Sala Piano Inferiore -2
Tavola Rotonda
Il "rischio clinico" attraverso alcuni casi
- 09.00-11.00
Sala Adua 2
Simposio
Microbioma Nasale

18 novembre

11.00-12.30 <i>Sala Verde</i>	Simposio Ricerca e Nutrizione
12.30-14.00 <i>Sala Verde</i>	Simposio Malattie da accumulo lisosomiale in età pediatrica: non così rare
11.00-13.30 <i>Auditorium</i>	Lecture plenarie
13.00-14.00 <i>Sala Piano Terra</i>	Incontri con l'esperto Si può ridurre il dolore nelle procedure diagnostiche e terapeutiche?
13.00-14.00 <i>Sala Piano Inferiore -2</i>	Incontri con l'esperto Le nuove Linee guida per la rianimazione neonatale
13.00-14.00 <i>Sala 2° Piano</i>	Incontri con l'esperto Le scelte sbagliate in allergologia, tra ospedale e territorio
13.00-14.00 <i>Sala Adua 2</i>	Incontri con l'esperto Storia della Pediatria. Dagli "Innocenti" alla Scuola di Mya
14.00-16.00 <i>Auditorium</i>	Sessione Largo ai Giovani
16.00-18.00 <i>Auditorium</i>	Sessione ONSP - SIP I nuovi ordinamenti delle scuole di specializzazione
18.30-20.00 <i>Auditorium</i>	Assemblea dei Soci SIP
14.00-16.00 <i>Sala Verde</i>	Sessione Interattiva Il bambino con patologia osteoarticolare
16.00-18.00 <i>Sala Verde</i>	Sessione Interattiva Il bambino con malattia rara
18.00-18.30 <i>Sala Verde</i>	Lettura Il lisosoma, l'autofagia e la pulizia della cellula

18 novembre

14.00-16.00

Sala Piano Terra

Sessione Interattiva

Neonatologia

16.00-18.00

Sala Piano Terra

Sessione SIP – CHOP (Children’s Hospital of Philadelphia)

14.00-16.00

Sala Piano Inferiore -2

Sessione Interattiva

Il bambino affetto da tumore

16.00-18.30

Sala Piano Inferiore -2

Sessione Interattiva

Attualità in tema di malattie infettive e vaccinazioni

19 novembre

08.30-10.30

Sala Verde

Sessione Largo ai Giovani

08.30-10.30

Sala Piano Terra

Sessione Interattiva

Patologia respiratoria

08.30-10.30

Sala Piano Inferiore -2

Sessione Interattiva

Hot points in endocrinologia pediatrica

08.30-10.30

Sala 2° Piano

Sessione Interattiva

I bambini e le emergenze

10.30-13.30

Auditorium

STATI GENERALI DELLA PEDIATRIA 2016

Manifestazione Nazionale

"I diritti dei bambini: lotta contro il maltrattamento e l'abuso"



Abstracts

P001

OBESITA' IN ETA' PRESCOLARE: EFFICACIA A BREVE E MEDIO TERMINE DI UN PROGETTO DI PREVENZIONE PRECOCE

M. Poeta¹, D. Di Salvio¹, N. Torsiello¹, G. Massa¹, R. Lamberti¹, M. Tripodi¹, S. Guercio Nuzio¹, M.A. Siano¹, O. Lausi¹, S. Neri¹, P. Vajro¹

¹*Cattedra di Pediatria, Dip. Medicina, Chirurgia e Odontoiatria "Scuola Medica Salernitana" Università degli Studi di Salerno*

Obiettivi: L'epidemia di obesità (OB) infantile è frequentemente resistente alle strategie di prevenzione, probabilmente per il loro inizio tardivo in età scolare/adolescenziale. Il presente studio si propone di valutare la prevalenza di OB e di sperimentare l'intervento pilota multidisciplinare "3P (Progetto Prevenzione Prescolare)" in un campione di 115 bambini prescolari (2-6 anni) salernitani (Nemet et al. BMC Pediatr 2013).

Metodi: I partecipanti, divisi in un gruppo intervento (80) e controllo (35), sono stati valutati dal punto di vista clinico [BMI, Circonferenza Vita (CV), Waist to Height-Ratio (WtHR) e Pressione Arteriosa (PA)] e anamnestico [questionario per i genitori (KidMed, Neofobia, Screen-time, debito di sonno, alterata percezione corporea, livelli di attività fisica) e intervista-gioco per verificare conoscenze e preferenze dei bambini] al tempo 0 e in due successivi follow-up (FU), a breve (7 mesi) e a medio termine (15 mesi). Il gruppo-intervento è stato esposto alle attività educative (libro informativo da colorare, seminari, merende con frutta e yogurt, sessioni di attività fisica).

Risultati: Alla valutazione basale l'eccesso ponderale interessa 1 b. su 3 (37%, 29% e 40% considerando rispettivamente BMI, CV e WTHR) e il 6% presenta valori di PA alterati/borderline. Al primo FU antropometria, aderenza alla dieta mediterranea (DM), screen-time, durata del sonno e alterata percezione corporea non hanno subito variazioni in entrambi i gruppi ($p>0.05$). Grado di neofobia alimentare e conoscenze/preferenze alimentari e motorie sono migliorate nel gruppo-intervento ($p<0.001$) rispetto ai controlli ($p>0.05$). Questi cambiamenti positivi sono mantenuti anche al FU successivo, quando anche la prevalenza di OB viscerale ($p<0.001$) e l'aderenza alla DM ($p<0.01$) sono migliorate.

Conclusioni: La prevalenza di sovrappeso/OB è preoccupante già in età prescolare, pertanto sembrano giustificate azioni preventive precoci. Ulteriori studi numericamente più ampi -ma ugualmente controllati e misurabili- sono necessari per verificarne l'efficacia a lungo termine. Essendo relativamente poco costoso il progetto 3P può essere preso in considerazione come modello esportabile in altri contesti geografici/culturali integrandolo nei programmi preventivi già esistenti.

P002

PERAMPANEL IN ADD-ON NELLE EPILESSIE FARMACORESISTENTI: VALUTAZIONE DI EFFICACIA E TOLLERABILITÀ IN UNO STUDIO MULTICENTRICO (DATI PRELIMINARI)

R. Faggioli¹, E. Fiumana¹, S. Tagliati², P. Bergonzini³, A. Guerra³, E. Spezia⁴, M. Santucci⁵, A. Boni⁵, T. Messina⁵, G. Gobbi⁵, A. Russo⁵

¹*U.O. Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Anna di Ferrara*

²*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Ferrara*

³*U.O. Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena*

⁴*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia*

⁵*IRCCS-Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna.*

È stato condotto uno studio osservazionale retrospettivo multicentrico al fine di valutare l'efficacia e la tollerabilità del Perampanel (PER) in pazienti con epilessia farmacoresistente di età superiore a 12 anni. Sono stati arruolati 19 pazienti con diagnosi di epilessia, esordita tra i 2 mesi ed i 15 anni (età media 4,3 anni). Un'etiologia sintomatica è stata documentata nel 79% dei casi mentre il 20% è risultato idiopatico o criptogenetico. Tutti i pazienti presentavano crisi parziali, di cui il 63% con generalizzazione secondaria, ed il quadro elettroencefalografico (EEG) all'esordio evidenziava la presenza di anomalie parossistiche nel 68% dei pazienti. La frequenza delle crisi è apparsa complessivamente molto elevata: 2/3 dei soggetti presentavano crisi pluriquotidiane/plurisettimanali mentre il restante 1/3 plurimensili. Un ritardo cognitivo è stato documentato nell'89% dei pazienti e, di questi, il 65% presentava forme moderate-gravi. L'esame neurologico, normale nel 37% dei soggetti, ha evidenziato un handicap motorio grave nel 47% dei casi. In tutti i pazienti il PER è stato utilizzato alla dose di 4-8 mg/die in add-on alla terapia in atto: il 50% dei soggetti era in politerapia con almeno 3 farmaci. In tutti i casi l'anamnesi farmacologica ha evidenziato l'utilizzo pregresso di almeno 3 farmaci, fino ad un massimo di 12. È stata effettuata una valutazione clinica dell'andamento delle crisi a 6 mesi, espressa in termini di riduzione percentuale del numero di crisi. Il follow up è stato completato da 17/19 pazienti (2 pazienti usciti dal follow up per effetti avversi): nel 41% dei casi è stata evidenziata una riduzione delle crisi del 50-75%, nel 35% è stata documentata una riduzione superiore al 75% con 2 pazienti seizures free ed il restante 23% mostrava una riduzione delle crisi del 25-50%. Si segnalano 4 eventi avversi (21%) che in 2 casi, data la gravità dell'effetto (aggressività), hanno portato al drop out. Dal nostro studio emerge come la terapia aggiuntiva con PER nelle epilessie farmacoresistenti si possa considerare un trattamento efficace, con una buona risposta (riduzione delle crisi oltre il 50%) nei 2/3 dei pazienti; eventi avversi gravi sono stati evidenziati nel 10,5% dei casi. Juhl S, Rubboli G. Perampanel as add-on treatment in refractory focal epilepsy. The Dianalund experience. Acta Neurol Scand. 2016 Jan 13.

P003

APPLICAZIONE DI UN PANNELLO MULTIGENICO NEL WORK UP DIAGNOSTICO DELLE EPILESSIE AD ESORDIO NEL PRIMO ANNO DI VITA AD Eziologia sconosciutaS. Sartori¹, E. Lorenzon¹, E. Bettella¹, G. Perilongo¹, L. Pellizzari¹, R. Polli¹, I. Toldo¹, M. Vecchi¹, . Boniver¹, A. Murgia¹¹Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliera - Università degli Studi di Padova, Padova

Introduzione. L'epilessia con esordio nel primo anno di vita ha un'etiopatogenesi eterogenea ed il contributo delle cause genetiche risulta preponderante.

Obiettivo. Valutare e descrivere i risultati preliminari della applicazione di un pannello multigenico nel workup diagnostico delle epilessie ad esordio nel primo anno di vita ad eziologia sconosciuta.

Materiali e metodi. Abbiamo cercato nei nostri archivi e nella pratica clinica corrente una popolazione di pazienti con epilessia ad esordio nel primo anno di vita ad eziologia sconosciuta, ovvero nei quali non fossero descritte anomalie strutturali cerebrali maggiori né fossero state identificate cause metaboliche.

Abbiamo utilizzato un pannello multigenico composto da 31 geni implicati nelle epilessie ad esordio nel primo anno di vita, sequenziati mediante Next Generation Sequencing (NGS) grazie alla piattaforma Ion Torrent Personal Genome Machine System (LifeTechnologies). Tutte le mutazioni riscontrate sono state confermate con il metodo Sanger convenzionale e, ove possibile, sono state validate con studio di segregazione familiare.

Risultati. Abbiamo identificato e reclutato 23 pazienti ed abbiamo identificato mutazioni presunte patogeniche in 11/23 pazienti (47%), con una maggiore resa diagnostica nei soggetti con esordio di epilessia nel primo mese di vita (75%). I geni mutati più frequentemente nel nostro studio sono stati il gene SCN1A (3 soggetti, 27%) e SCN2A (3 soggetti, 27%); inoltre sono state rilevate in singoli soggetti mutazioni nei geni CDKL5, ALDH7A1, TCF4, KCNQ2, FOXP1. Un soggetto con epilessia con crisi focali ha evidenziato una mutazione nel gene CDKL5 (c.825+2 T versus G), sebbene precedentemente esclusa con i metodi convenzionali. Le mutazioni ritrovate erano in parte relate a fenotipi già noti per quel gene ed in parte si sono rivelate associate a fenotipi inattesi.

Conclusioni. L'analisi di un pannello multigenico mediante NGS si è rivelata un test di screening diagnostico efficace ed efficiente nell'analizzare le cause genetiche delle epilessie ad esordio nel primo anno di vita. Tale studio ha permesso inoltre di ampliare le conoscenze sulla variabilità e sulla relazione fenotipo-genotipo relativamente ad alcuni geni analizzati.

Nota bibliografica: McTague A, Howell KB, Cross JH et al. The genetic landscape of the epileptic encephalopathies of infancy and childhood. *Lancet Neurol* 2015.

P004

CARATTERISTICHE PSICHIATRICHE E NEUROPSICOLOGICHE IN BAMBINI CON ADHD PRIMA E DURANTE TRATTAMENTO CON METILFENIDATOP. Dassi¹, G. Delia¹, M. Mana¹, G.B. Galloni¹, A. Moletto¹, P. Vigliano¹, I. Bagnasco¹¹NPI Ospedale Martini - ASLTO1-Torino: Centro di riferimento regionale per l'ADHD², Centro riconosciuto LICE per l'epilessia dell'età evolutiva*

Materiali e Metodi: Riportiamo i dati sugli aspetti clinico-comportamentali in 11 bambini con ADHD ("t0"), arruolati presso il nostro Centro e sottoposti a valutazione polisomnografica per lo studio dell'organizzazione del sonno, studio realizzato con il contributo di un progetto di ricerca finanziato dalla Compagnia di San Paolo di Torino. Le caratteristiche del nostro campione sono molto simili a quelle di un ambulatorio specializzato per la terapia dell'ADHD, a cui afferiscono bambini con comorbidità psichiatrica e cognitiva.

Per le diagnosi cliniche abbiamo utilizzato le scale comportamentali: SNAP IV, WISC III, BVN 5-11 e 12-18, span verbale e span inverso, test di Corsi, Torre di Londra, test di attenzione selettiva, test funzioni esecutive, prove standardizzate di memoria, fluency verbale.

7 bambini sono stati sottoposti a terapia con Metilfenidato (MPH) e rivalutati dopo 6 mesi di trattamento ("t1")

Risultati: Gli 11 bambini studiati a "t0" presentavano un livello cognitivo medio con QIT=75.9, QIV=85.44, QIT=76.9. La comorbidità consisteva in: ritardo mentale 4/11, disturbo oppositivo-provocatorio 5/11, difficoltà di apprendimento 3/11, disturbo della coordinazione motoria 3/11 (2 con grave impaccio fonarticolatorio e conseguente deficit di linguaggio espressivo).

Dopo la terapia con MPH il confronto dei sintomi inattenzione (p=0.002), iperattività (p=0.04) e disturbo combinato (p=0.006) nei 7 bambini a "t0" e "t1" evidenziava un miglioramento statisticamente significativo; non vi era nessuna differenza riguardo il disturbo oppositivo-provocatorio; ai test neuropsicologici si evidenziava una differenza statisticamente significativa solo nella fluency fonemica (p=0.02) e non negli altri test, che evidenziavano comunque un globale miglioramento

Conclusioni: Lo studio evidenzia che il MPH provoca un significativo miglioramento dei sintomi inattenzione ed iperattività, che ha reso possibile in alcuni bambini a "t1" una valutazione testistica completa (interrotta al tempo "t0") e un miglioramento nelle differenti prove neuropsicologiche. Lo studio pertanto suggerisce che la sindrome rappresenti un problema dimensionale: un bambino può soffrire di disordine attentivo o iperattivo in misura più o meno importante, con confini talora indistinti con la normalità.

P005

UNA NUOVA STRATEGIA TERAPEUTICA NEI TUMORI CEREBRALI "POOR-RESPONDER" DELL'ETA' PEDIATRICA: EFFICACIA E SICUREZZA DELL'ASSOCIAZIONE RADIOTERAPIA, TEMOZOLOMIDE E ACIDO VALPROICO ALLA SOMMINISTRAZIONE DI DOXORUBICINA IN INFUSIONE CONTINUA PROLUNGATA IN

C. Fonte¹, M. Lucchesi¹, M. Guidi¹, L. Facchini¹, B. Paderi¹, R. Renda¹, S. Farina¹, L. Genitori², C. Favre¹, M. De Martino³, I. Sardi¹

¹U.O. Neuro-Oncologia, Dip. Oncologia Pediatrica, Az. Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

²U.O. Neurochirurgia, Dip. Neurosensoriale, Az. Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

³U.O. Clinica Pediatrica, Dip. Scienze della Salute, Università degli studi di Firenze, Firenze

Introduzione: Il glioblastoma multiforme (GBM) e il glioma diffuso intrinseco del ponte (DIPG) costituiscono le forme tumorali più aggressive nei pazienti pediatrici e nei giovani adulti, con una sopravvivenza media di circa 12 mesi nonostante l'approccio terapeutico multidisciplinare. Attualmente il trattamento chemioterapico consolidato e più diffuso per questi tumori è rappresentato dalla temozolomide concomitante alla radioterapia e in fase di mantenimento. La barriera emato-encefalica (BEE) rappresenta la maggiore limitazione alla chemioterapia, riducendo l'efficacia dei farmaci antineoplastici nel trattamento di questi pazienti. Si ipotizza che il danno radio-indotto sulla BEE possa favorire il passaggio dei farmaci, aumentandone l'attività nella sede tumorale.

Alcuni studi hanno dimostrato che l'esposizione prolungata ad antracicline induce un aumento significativo del "rate apoptotico" di cellule staminali progenitrici di GBM rispetto ad altri farmaci antineoplastici di comune uso nella pratica clinica. Questo dato è stato confermato da nostri studi in vitro e in vivo su "orthotopic xenograft mice model" di GBM che hanno evidenziato che la doxorubicina è un antineoplastico molto efficace su questo tipo di malignità.

Materiali e metodi: Da Marzo 2016, dopo approvazione del CE regionale e di AIFA, l'Ospedale Pediatrico Meyer ha iniziato uno studio monocentrico, no-profit di fase II per valutare la sicurezza e l'efficacia (determinata come event-free survival (EFS) e overall survival (OS)) di un trattamento adiuvante che associa radioterapia, temozolomide, acido valproico e doxorubicina in infusione continua prolungata (dettagli su ClinicalTrials.gov: identificativo NCT02758366). Risultati: La durata totale dello studio sarà di 56 mesi (24 mesi arruolamento, 20 mesi terapia, 12 mesi follow up). Al momento il trattamento sembra complessivamente ben tollerato nonostante una mielotossicità di grado IV e mucositi di grado III (WHO).

Conclusioni: Lo studio di fase II attualmente in corso, destinato a pazienti tra i 3 e i 30 anni di età, valuterà sicurezza ed efficacia di una nuova strategia terapeutica in tumori cerebrali "poor-responder".

P006

CEFALEA PRIMARIA IN ETÀ PEDIATRICA: ASSOCIAZIONE CON DISTURBI DEL COMPORTAMENTO

P. Pavone¹, C. Battaglia¹, A. Culmone¹, G. Vitaliti¹, E. Quattrocchi¹, A. Balice¹, C. Romano¹, E. Passaniti¹, R. Falsaperla¹

¹U.O.C di Pediatria, Azienda Ospedaliera Universitaria, Vittorio Emanuele-Policlinico, Catania

La cefalea primaria in età pediatrica è uno dei temi più importanti della letteratura neurologica pediatrica, ed una delle cause più frequenti di utilizzo di PSP, purtuttavia di cui sono molti aspetti ancora irrisolti, tra cui la distinzione clinica tra emicrania e cefalea tensiva, altre condizioni associate con l'emicrania, e il beneficio dei trattamenti farmacologici che possono sia prevenire la cefalea ed i sintomi associati eventualmente da trattare.

Scopo dello studio: Lo scopo del presente studio è stato quello di valutare la frequenza di comorbidità comportamentali in un quadro di cefalea primaria nell'infanzia.

Materiali e metodi - 380 bambini (225 maschi e 155 femmine, rapporto 1.8:1), dai 4 ai 14 anni, affetti da cefalee primarie sono stati arruolati in questo studio. Con interviste dirette, genitori e bambini hanno dato informazioni sulla associazione del loro "mal di testa", con ansia, depressione, deficit di attenzione / iperattività, tic, difficoltà di apprendimento e disturbi ossessivo-compulsivi. Trecento-ottanta bambini abbinati per età, sesso, razza e condizione socio-economica, sono stati utilizzati come casi controllo.

Risultati - una associazione statisticamente significativa è stata trovata tra le cefalee primarie ansia, e la depressione (p value = 2.34); complessivi disturbi del comportamento sono stati riscontrati più facilmente nei bambini che hanno avuto cefalea rispetto ai controlli (p-value = 4.705).

Conclusioni. La cefalea primaria nei bambini può essere associata a condizioni comportamentali, noi abbiamo trovato una significativa associazione con l'ansia e la depressione, come riportato negli adulti.

Bibliografia

Pavone P, Conti I, Le Pira A, Pavone L, Verrotti A, Ruggieri M. Primary headache: role of investigations in a cohort of young children and adolescents. *Pediatr Int*. 2011 Dec;53(6):964-7.

Bruijn J, Duivenvoorden H, Passchier J, Locher H, Dijkstra N, Arts WF. Medium-dose riboflavin as a prophylactic agent in children with migraine: a preliminary placebo-controlled, randomised, double-blind, cross-over trial. *Cephalalgia*. 2010 Dec;30(12):1426-34

P007

PROBLEMI RESPIRATORI IN BAMBINI CON ATRESIA ESOFAGEA E FISTOLA TRACHEOESOFAGEA TRATTATA CHIRURGICAMENTE.F. Porcaro¹, L. Valfrè², L. Rotondi Aufiero³, L. Dall'Oglio⁴, P. De Angelis⁴, A. Villani³, P. Bagolan², R. Cutrera⁵¹Unità di Pediatria, Dip. di Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva "Gaetano Barresi", Università degli Studi di Messina, Messina, Italia.²Unità di Chirurgia Neonatale, Dip. Medico Chirurgico Neonatale, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS), Roma, Italia.³Unità di Pediatria Generale e Malattie Infettive, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS), Roma, Italia.⁴Unità di Chirurgia Endoscopica Digestiva, Dip. Chirurgico, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS), Roma, Italia.⁵Unità di Pneumologia, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico (IRCCS), Roma, Italia.

Obiettivo: i bambini con da atresia esofagea (AE) e fistola tracheoesofagea (FTE) trattati chirurgicamente presentano spesso disturbi respiratori¹. L'obiettivo dello studio è descrivere il quadro clinico respiratorio di un gruppo di bambini con AE e FTE e l'esito delle indagini strumentali cui sono stati sottoposti durante il follow-up.

Metodi: lo studio è stato condotto retrospettivamente su 105 bambini con AE e FTE seguiti presso il Dipartimento di Medicina Pediatrica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Roma, Italia) negli ultimi sei anni.

Risultati: 64 (61%) bambini sono stati sottoposti a trattamento chirurgico presso l'Unità di Chirurgia Neonatale del nostro nosocomio. 70 (66,6%) bambini riferivano sintomi respiratori delle basse vie aeree il cui esordio si collocava intorno a 2.2 ± 2.5 anni. Soltanto 63 (60%) pazienti effettuavano la prima valutazione specialistica pneumologica ad una età media di 3.9 ± 4.2 anni. 29 bambini effettuavano la TC del torace con mdc con riscontro di atelettasia localizzata (39,2%), diverticolo tracheale (35,7%), bronchiectasie (32,1%), compressione tracheale (21,4%), tracheomalacia (17,8%) e diverticolo esofageo (14,3%). 53 bambini eseguivano l'endoscopia delle vie aeree con riscontro di tracheomalacia (66%), diverticolo tracheale (29,8%), fistola tracheoesofagea ricorrente (21,2%) e paralisi delle corde vocali (12,7%). Dei restanti 35 pazienti, 13 (12,4%) riferivano sintomi respiratori delle alte vie aeree e 22 risultavano asintomatici: per essi non si richiedeva alcun consulto specialistico pneumologico.

Conclusioni: le complicanze respiratorie sono una evenienza frequente nei pazienti con AE e FTE; la persistenza dei sintomi respiratori nonostante il trattamento medico e chirurgico del reflusso gastroesofageo, suggerisce la necessità di analizzare eziologie differenti da quelle ordinariamente considerate. Le cardiopatie associate e la diatesi atopica favoriscono l'esordio precoce della sintomatologia respiratoria. Pertanto, alla luce delle speculazioni espresse, una ritardata valutazione pneumologica risulta ingiustificata.

1. DeBoer EM, et al. Multidisciplinary care of children with repaired esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *Pediatr Pulmonol.* 2016; 51 (6): 576 – 81.

P008

LA BRONCHIOLITE: ADERENZA ALLE LINEE GUIDA DOPO LA CONDIVISIONE DI UN PROTOCOLLO DI GESTIONEM. Rezzuto¹, C. Russo¹, C. Mandato², D. De Brasi², P. Siani²¹Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Settore di Pediatria, Università Federico II di Napoli²Dipartimento di Pediatria Specialistica, U.O.C. Pediatria 2, AO Santobono, Napoli

La bronchiolite è la più comune infezione delle basse vie aeree nel primo anno di vita ed è ancora causa principale di ospedalizzazione nei lattanti. Le ultime linee guida dell'American Academy of Pediatrics (AAP) [1] e il documento di Consensus della Società Italiana di Pediatria (SIP) propongono nuove prospettive nella diagnosi e nella gestione della bronchiolite.

L'obiettivo del nostro studio è quello di dimostrare che, dopo un'accurata revisione della letteratura, stesura, discussione e condivisione tra il personale sanitario di un protocollo di gestione, si possa migliorare l'aderenza alle linee guida.

Abbiamo messo a confronto e valutato retrospettivamente due gruppi di 27 bambini ciascuno, appaiati per sesso, età e gravità clinica al momento dell'ingresso, i primi ricoverati nell'anno 2014-2015 e i secondi nel 2015-2016, dopo la discussione del protocollo. Abbiamo posto l'attenzione sulla terapia prescritta ai pazienti.

È stato possibile osservare che nell'anno 2015-2016 rispetto al 2014-2015 c'è stata una riduzione del ricorso a cortisonici per via parenterale (25.9% vs. 3.7%; $p=0.022$) e antibiotico-terapia per os e combinata (rispettivamente 40.7% vs. 14.8% e 14.8% vs. 0%; $p=0.033$ e 0.038), mentre si è riscontrato un incremento dell'utilizzo di soluzione salina ipertonica con salbutamolo e ipratropio bromuro nebulizzati (0% vs. 55.5%; $p<0.001$).

Nessuna variazione significativa è stata osservata per quanto riguarda la necessità di ossigeno-terapia (29.6% vs. 48.1%; $p=NS$).

Inoltre, utilizzando il criterio del cohorting per l'organizzazione del reparto e rispettando norme igienico-sanitarie, si è assistito a una riduzione della gastroenterite acuta, quale complicanza del ricovero (25.9% vs. 3.7%; $p=0.022$).

Non è stato possibile, tuttavia, dimostrare una riduzione del numero di giorni di degenza (6.5 ± 2 vs 5.7 ± 5.5 ; $p=NS$).

In conclusione dal nostro studio si può evincere l'utilità di avere un piano organizzativo per la gestione delle patologie e, se possibile, mettere a punto un protocollo assistenziale da discutere e condividere con tutto il personale sanitario.

1. Ralston et al. Clinical Practice Guideline: The Diagnosis, Management, and Prevention of Bronchiolitis. *Pediatrics.* 2015 Oct;136(4):782.

P009

INFEZIONI BATTERICHE NELLA DISCINESIA CILIARE PRIMARIA

M. Piras¹, M. Di Cicco¹, M. Rizzo¹, N. Tyutyusheva¹, T. Di Chio¹, M. Esposito¹, I. Vellere¹, E. Bellino¹, G. Federico¹, D. Peroni¹, M. Pifferi¹

¹Sez. Pneumologia ed Allergologia – U.O. Pediatria 1 – Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Le infezioni batteriche delle vie aeree conseguono all'alterato trasporto muco-ciliare nella discinesia ciliare primaria (DCP). Poiché pochi studi ne valutano l'epidemiologia nelle varie età, abbiamo eseguito l'esame colturale dell'espettorato all'arruolamento in 126 soggetti con DCP (72 bambini; 62 maschi; mediana 15,2 anni; IQR 24,6) e in 139 soggetti con elevata morbilità respiratoria, non affetti da DCP (104 bambini; 78 maschi; mediana 9,4 anni; IQR 13,3). Nei soggetti con DCP venivano isolati: *Pseudomonas aeruginosa* nel 33,3% (42/126), *Staphylococcus aureus* nel 17,3% (22/126), *Haemophilus influenzae* nel 8,7% (11/126), *Stenotrophomonas maltophilia* nel 4,0% (5/126), e *Streptococcus pneumoniae* nel 4,0% (5/126). Nel 32,5% (41/126) l'esame colturale era negativo. Nei soggetti non affetti da DCP venivano isolati: *P. aeruginosa* nel 7,9% (11/139), *S. aureus* nel 16,5% (23/139), *H. influenzae* nel 6,5% (9/139), *S. maltophilia* nel 2,2% (3/139), *S. pneumoniae* nel 1,4% (2/139). Nel 65,5% (91/139) l'esame colturale era negativo. Confrontando le due popolazioni emergeva una differenza significativa ($p < 0.0001$) solo nella prevalenza di *P. aeruginosa*. Considerando separatamente bambini e adulti, negli affetti era presente una prevalenza maggiore di infezioni sostenute da *P. aeruginosa* rispetto ai non affetti ($p < 0.001$, $p < 0.001$ rispettivamente).

Nei soggetti con DCP, seguiti per $3,5 \pm 2,1$ anni (85/126), venivano raccolti 592 campioni di espettorato. In 18 (10 bambini) di essi (21,2%) l'esame colturale risultava sempre negativo, mentre in 35 (41,2%, 13 bambini), risultava sempre positivo. In 10 pazienti (1 bambino) si aveva una infezione cronica da *P. aeruginosa* e in 5 (2 bambini) intermittente. Nei soggetti con DCP si osservava una correlazione positiva tra età e infezione da *P. aeruginosa* ($r = 0,88$, $p < 0.01$). Questa era negativa tra età e *S. aureus* ($r = -0,43$, $p < 0.01$).

L'esame dei risultati conferma l'importanza delle infezioni nella DCP e la prevalenza di *P. aeruginosa* sia nei bambini che negli adulti rispetto a quanto avviene nelle altre malattie respiratorie. In particolare, mentre *S. aureus* sostiene le infezioni respiratorie soprattutto nelle prime età, successivamente prevale *P. aeruginosa*, responsabile anche di colonizzazioni croniche.

P010

EMORRAGIA SPLENICA POST-TRAUMATICA IN UN ADOLESCENTE: IL RUOLO DELLA ANGIO-EMBOLIZZAZIONE

P. Gallo¹, C. Radice², M. Mainetti², C. Renzelli², D. Palmarini³, F. Marchetti²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Azienda Ospedaliera Universitaria S. Anna, Ferrara

²UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

³SSD di Radiologia vascolare e interventistica, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

Obiettivo: descrivere un caso di trauma splenico severo (IV grado) con emorragia sottoposto a procedura di angio-embolizzazione

Risultati: Maschio di 13 anni viene condotto in pronto soccorso per 2 episodi sincopali associati a dolore addominale e intervallati da qualche ora di benessere. Gli esami ematici evidenziano Hb 10.5 g/dl con MCV normale. In un controllo di un mese prima il valore dell'emoglobina era di 13 g/dl. L'obiettività distrettuale è regolare eccetto lieve dolenzia in ipocondrio sinistro dovute a trauma addominale da caduta con la bicicletta, avvenuta 10 giorni prima. Il controllo laboratoristico rileva ulteriore anemizzazione: Hb 8.8 g/dl senza segni di emolisi. All'ecografia addominale si riscontra focolaio splenico lacero-contusivo di circa 5 x 4 cm ed emoperitoneo, la TC conferma il quadro ed evidenzia focalità iperdensa compatibile con sanguinamento attivo (attribuito IV grado secondo la classificazione ASST). Il caso viene discusso in team con radiologo e chirurgo: per la presenza di sanguinamento attivo (con anemizzazione progressiva) e data la stabilità emodinamica del paziente si procede mediante cateterizzazione superselettiva del vaso lesa ad angioembolizzazione con microspiralii. Il successivo trend emoglobinico in crescita e la stabilità del quadro ecografico confermano l'efficacia terapeutica della procedura.

Dai dati della letteratura emerge come nei paziente emodinamicamente stabili, il trattamento conservativo sia raccomandabile per preservare la milza, prevenendo quindi potenziali e letali infezioni post splenectomia.

Se il trattamento conservativo rappresenta il gold standard nei gradi I-III AAST, non c'è unanime consenso nella gestione dei traumi splenici severi soprattutto in età pediatrica. Nei casi severi (gradi IV-V) una alternativa alla splenectomia può essere la procedura di embolizzazione selettiva, qualora la stabilità emodinamica, come nel nostro caso, sia garantita.

Conclusioni: l'angio-embolizzazione è una pratica consolidata in età adulta. Il suo utilizzo in età pediatrica è ancora controverso. Può essere preso in considerazione in casi selezionati, soprattutto in età adolescenziale, al fine di risparmiare la splenectomia.

P011

ANGIOMIOLIPOMI RENALI IN UNA POPOLAZIONE DI BAMBINI AFFETTI DA SCLEROSI TUBEROSAG. Cefalo¹, S. Lovaste¹, C. Persico¹, R. Arancio¹, A. Volpi², G. Banderali¹¹Clinica Pediatrica, Osp. San Paolo - ASST Santi Paolo e Carlo, Milano²U.O. Nefrologia, Osp. San Paolo - ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

La Sclerosi Tuberosa Complex (TSC), è una patologia genetica rara, a trasmissione autosomica dominante, caratterizzata dalla tendenza allo sviluppo di formazioni neoplastiche a lento accrescimento, chiamate amartomi. I segni clinici principali sono a carico della cute, del SNC, dei reni, del cuore, dell'occhio, del fegato e del polmone con uno spettro fenotipico altamente variabile. Sono stati identificati due geni responsabili TSC1 e TSC2, che nella maggior parte dei casi sono interessati (70%) da mutazioni de novo.

Lo scopo di questo lavoro è valutare l'interessamento renale nei bambini con diagnosi certa di Sclerosi Tuberosa che afferiscono presso la Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo di Milano.

Il coinvolgimento renale, rappresentato da angiomiolipomi (AML), cisti e tumori maligni, è comune e costituisce la seconda causa, di mortalità e morbilità nei pazienti di tutte le età. I bambini affetti nascono generalmente con un rene sano e sviluppano lesioni nel corso dell'infanzia.

Sono stati analizzati 85 pazienti di età compresa tra 0 e 21 anni; dei quali 47 presentavano lesioni renali (55%) per la maggior parte AML. Nessun paziente presenta un'alterata funzione renale. È stata, inoltre, valutata l'età al primo riscontro ecografico di AML che ha mostrato come in 14 pazienti il primo riscontro è avvenuto tra i 0-5 anni. L'aumento medio delle dimensioni è stato di 4.65 mm/anno. Quattro pazienti hanno, inoltre, sviluppato lesioni maggiori 40 mm. Si è evidenziato, inoltre, che il genotipo influisce sullo sviluppo di AML e cisti; la probabilità di riscontrare AML è di 5 volte maggiore nei TSC2 rispetto ai TSC1. Anche l'età influisce sullo sviluppo di AML: ogni aumento unitario dell'età causa un incremento della probabilità di sviluppare un AML del 20%. Il genere, invece, non influenza lo sviluppo di tali lesioni.

Concludendo l'elevata prevalenza degli AML nei soggetti di età inferiore a 21 anni e la presenza, anche in età pediatrica, di AML di grandi dimensioni suggerisce come tali lesioni non possano essere considerate una problematica esclusiva dell'età adulta. Inoltre, il riscontro di AML nella fascia di età 0-5 suggerisce la necessità che tutti i bambini affetti da TSC debbano essere monitorati dal punto di vista nefrologico.

P012

IL BOOM DEL FIGLICIDIO IN ITALIAS. Nocentini¹, M.S. Pignotti¹¹Osp AUO Anna Meyer Firenze

In Europa, secondo l'OMS, 852 bambini al di sotto dei 15 anni muoiono ogni anno per maltrattamento. In Italia circa ogni 15 giorni si verifica un figlicidio con un incremento netto nel 2014.

Scopo della ricerca è stato studiare il fenomeno del figlicidio, con riguardo particolare ai dati del nostro Paese, per valutarne le caratteristiche ed individuare fattori di rischio ed aree di prevenzione.

Attraverso Google Scholar, Pubmed ed Embase sono stati rilevati ed analizzati 121 articoli di cui 4 italiani.

Gli studi italiani con analisi dei dati e del fenomeno nella sua interezza sono limitati.

Il figlicidio è un crimine con specificità di genere per caratteristiche delle vittime, metodo e motivazioni. I neonaticidi e infanticidi sono quasi esclusivamente materni, mentre i padri uccidono nella tarda infanzia o nel contesto di famiglicidi. In Italia, tra il 2000 ed il 2014, ci sono state 379 vittime, 146 per mano materna e 233 per mano paterna, con un incremento del 77% nel 2014.

Dei 146 figli uccisi dalle madri, 125 contro 89 delle 233 vittime paterne sono infraquattordicenni.

60 dei 68 infanticidi sono materni.

Per quanto riguarda gli omicida il 75% soffre di depressione, schizofrenia o altro rispettivamente 85% delle madri e 56% dei padri. La malattia mentale e un ambiente sociale sfavorevole sono fattori di vulnerabilità, l'abuso di sostanze, la violenza domestica sono fattori scatenanti. La classificazione su base motivazionale di Resnick (1969) distingue figlicidio altruistico, figlicidio ad elevata componente psicotica, figlicidio del figlio non desiderato, figlicidio accidentale, figlicidio per vendetta. Nelle madri sono più frequenti le prime tre motivazioni, i padri uccidono i figli più spesso per vendetta o per maltrattamento. I servizi mostrano di non comprendere il rischio in elevata percentuale infatti il 20% dei figlicida era in carico ai servizi di salute mentale mentre il 14% delle madri ed il 24% dei padri aveva annunciato le ideazioni omicidarie a qualcuno uno o due giorni prima del gesto.

La conoscenza del fenomeno, l'analisi attenta dei dati, il vero ascolto del bambino senza minimizzazione dei segni sono fattori essenziali in un'ottica di prevenzione.

EURES (2015). Primo rapporto sul figlicidio in Italia. Caratteristiche e tendenze 2000-2014

P013

STUDIO RETROSPETTIVO SUGLI ACCESSI OSPEDALIERI PER INGESTIONE DI CAUSTICI IN ETA' PEDIATRICA: DATI PRELIMINARI

L. Martemucci¹, C. Coppola², M. Iafusco¹, S. Errichiello¹, P. D'Avino¹, M.G. Puoti², B. Quarto¹, R. Sottile¹, R. Schirru¹, D. Ferrara¹, M. Chianese¹

¹Dipartimento di Pediatria UOC Pediatra 3 AORN Santobono-Pausilipon NAPOLI

²Dipartimento di scienze traslazionali Università degli studi di Napoli Federico II^o

Premessa: L'ingestione di sostanze caustiche causa una sindrome complessa, caratterizzata da severe lesioni viscerali e talvolta effetti sistemici, con una mortalità nei casi gravi >50%. E' raccomandato un approccio integrato di misure diagnostiche e terapeutiche. Materiali e metodi: Studio retrospettivo su un campione di 147 pazienti (0-16 aa) ricoverati presso l'AORN Santobono Pausilipon, tra gennaio 2013 e maggio 2016. Dati analizzati con il sistema SPSS24. Risultati: Tra i 147 pazienti, in 2 casi si trattava di ingestioni volontarie, in 3 di pz con RSPM, il resto accidentali. L'età media è 3 aa e 8/12, con una lieve prevalenza dei maschi (51,36%)vs. femmine (48,63%). L'ospedalizzazione è durata in media 2,2 giorni, di cui 7,53% dimessi contro parere sanitario. Delle sostanze ingerite, un 24,31% erano farmaci, mentre il 77,67% da caustici, di cui un 25,89% a ph acido e un 51,78% a ph alcalino. Tra le sostanze maggiormente coinvolte, spiccano l'ipoclorito di sodio (36,78%), il perossido d'idrogeno (18,39%), prodotti per lavastoviglie (8,7%). Di tutti i pazienti giunti alla nostra osservazione, il 30,1% era sintomatico (nausea, vomito). Il 4,1% presentava ustioni cutanee, il 15,06% iperemia faringea e/o lesioni cavo orale, e il 4,1% con complicanze respiratorie. Come approfondimento strumentale il 20,54% a EGDS, che ha evidenziato nel 76,91% lesioni di 1° sec. Zargar, 15,38% lesioni di 2° e in 1 paziente di 3°. Di tutti i pazienti, 112 hanno necessitato di terapia (76,71%), di cui il 69,64% hanno ricevuto dosi iniziali di PPI, 18,75% di carbone vegetale e 4,46% di gastolusi, 4 pz sono stati sottoposti a RX transito a distanza di un mese I CCS orali e/o ev sono stati utilizzati nel 26,78% dei pz, gli antibiotici nel 8,03%. Per il problema delle lesioni GI, 9 pz hanno ricevuto NP, 1 NE, e 61 sono stati posti a digiuno o a dieta semiliquida. Un solo paziente ha riportato lesioni estese gastriche, esofagee, necessitando di stenting esofageo e dilatazioni pneumatiche. Conclusioni: questi dati preliminari mostrano come, nella popolazione pediatrica, l'ingestione sia quasi esclusivamente accidentale e sia meno frequente il riscontro di lesioni severe, nelle fasi iniziali vengano comunque usati PPI. Nella gestione dei piccoli pazienti che hanno riportato danni alla mucosa esofago-gastrica sono stati seguiti i protocolli internazionali. Inoltre, l'esame endoscopico esofago-gastrico, laddove viene individuata la possibilità di lesioni severe, deve essere eseguito nelle prime 24 ore e rimane il gold standard della diagnosi e consente una opportuna successiva terapia mirata.

P014

SUOLE DI SPECIALIZZAZIONE IN PEDIATRIA: SURVEY SULLA FORMAZIONE IN PNEUMOLOGIA PEDIATRICA

M. Di Cicco¹, V. Caldarelli², S. Tagliati³, D. Vecchio⁴, V. Insinga⁴

¹Sez. Pneumologia ed Allergologia Pediatrica, U.O. Pediatria 1, Az. Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa

²Unità di Pediatria, Arcispedale Santa Maria Nuova - IRCCS, Reggio Emilia

³Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Ferrara, Ferrara

⁴Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria

Background: Sebbene le malattie respiratorie rappresentino uno dei principali motivi di richiesta di visita pediatrica, la formazione in questo ambito viene attuata in maniera disomogenea: scopo dell'indagine, realizzata dal Forum Junior Members della Società Italiana per le Malattie Respiratorie Infantili (SIMRI) e dall'Osservatorio Nazionale Specializzandi Pediatria (ONSP), è descrivere lo stato dell'arte della formazione in Pneumologia Pediatrica nelle Scuole di Specializzazione in Pediatria. Materiali e metodi: Abbiamo realizzato una survey online sulla piattaforma Google Moduli e l'abbiamo resa disponibile dal 2/5 al 4/7/2016 per gli specializzandi in Pediatria, comunicandone la presenza e le modalità di accesso mediante website e newsletter di SIMRI e ONSP e mailing list del Forum: il questionario era composto da 25 items volti ad indagare le modalità della formazione. Risultati: Sono stati raccolti 182 questionari di specializzandi afferenti a 16 Regioni (48,9% Nord, 31,3% Centro, 19,8% Sud). Nessuno specializzando ritiene la propria preparazione pneumologica ottima (49,5% la ritiene buona, 47,8% mediocre, 2,7% molto scarsa o insufficiente). Un pneumologo pediatra è presente nella Scuola nell'83% dei casi. I test più diffusi sono: spirometria (97,8%), test del sudore (93,9%) e pH-metria (78,6%), ma la formazione sulla loro esecuzione ed interpretazione viene attuata capillarmente solo per la spirometria (87,9%). Lezioni e tirocini sono diffusi, a differenza di journal club e discussione di casi clinici; spesso non è disponibile alcuna attività formativa relativa a radioprotezione (85,1%) e fisioterapia respiratoria (71,4%). Solo il 7,7% del campione si dichiara molto soddisfatto del piano formativo relativo alla Pneumologia della propria Scuola (45,6% abbastanza, 40,1% poco, 6,6% per niente). L'84,1% ritiene fondamentali gli anni della specializzazione per la formazione subspecialistica. Conclusioni: La nostra indagine suggerisce che nelle Scuole di Specializzazione in Pediatria la formazione in Pneumologia Pediatrica deve essere implementata e che a tale scopo potrebbe essere utile realizzare un syllabus nazionale. Si ringraziano l'ONSP, il Consiglio Direttivo della SIMRI e il Forum JMS SIMRI per il prezioso supporto alla realizzazione di questa iniziativa.

P015

EPIDERMOLISI BOLLOSA: ESPERIENZA DI UN CENTRO DI DIAGNOSI, CURA E FOLLOW-UP

M.R. Marchili¹, M. El Hachem², A. Marchesi¹, S. Bianchi¹, L. Lancella¹, V. Pansini¹, E. Bozzola¹, C. Di Camillo¹, A. Ciasulli², A. Villani¹

¹U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

²U.O.C. Dermatologia, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Le epidermiolisi bollose (EB) rappresentano un gruppo eterogeneo di disordini ereditari, caratterizzati da aumentata fragilità cutanea, dovuta a mutazioni genetiche a carico di alcuni geni come la laminina ed il collagene. Le manifestazioni cliniche variano da poche lesioni circoscritte alla cute, a comorbosità e quadri clinici spesso fatali ed incompatibili con la vita.

Presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma sono stati diagnosticati e vengono seguiti in follow up, 125 pazienti affetti da tale patologia: M 73, età compresa tra 0 e 68 anni.

Le diverse tipologie di EB sono così ripartite: distrofica N 81, mite N 1, giunzionale N 6, semplice N 21; il 74% è malnutrito (BMI medio 15.3). Relativamente alle complicanze si osserva: 28% carie, 28% stenosi esofagea, 75% anemia, 63% stipsi, 9% tumore (Ca spinocellulare).

Del campione totale, 40 soggetti di età compresa tra 6 e 45 anni, sono stati studiati per emocromo, elettroliti, fattori della coagulazione, funzionalità tiroidea, paratiroidea, renale, epatica, celiachia, dosaggio di Ig e vitamine; si sono riscontrati aumento delle IgG nel 98%, deficit di vitamine del gruppo B nel 64%. La presenza di tali deficit vitaminici è correlata a presenza di stenosi esofagea, ma si associa comunque a cattive abitudini alimentari (aumentato consumo di latticini e snack salati, poche fibre).

Oltre ad evidenziare le complicanze già note, si evidenziano deficit nutrizionali importanti, dovuti non soltanto alla patologia di base, ma anche alle poco corrette abitudini alimentari dei pazienti. Si ribadisce pertanto, la necessità di consulti specialistici dietologici nel corso del follow up, unitamente ai controlli previsti per l'EB.

bibliografia: Fine, JD; Bruckner-Tuderman, L; Eady, RA; Bauer EA; Zambruno G. Inherited epidermolysis bullosa: update recommendations on diagnosis and classification. J Am. Acad. Dermatol., 2014 vol. 70(6) 1103-26

P016

VALUTAZIONE DELLA SENSIBILITA' DIAGNOSTICA E DEL POTENZIALE DI RECUPERO FUNZIONALE COME METODICHE DI MONITORAGGIO OFTALMOLOGICHE NEI PAZIENTI CON NF-1 E GLIOMA DELLE VIE OTTICHE

M. Guidi¹, M. Lucchesi¹, G. Bacci², C. Fonte¹, L. Facchini¹, B. Paderi¹, R. Renda¹, S. Farina¹, L. Genitori³, C. Favre¹, M. De Martino⁴, I. Sardi¹

¹U.O. Neuro-Oncologia, Dip Oncologia Pediatrica, Az Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

²U.O. Oftalmologia, Dip. Neurosensoriale, Az Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

³U.O. Neurochirurgia, Dip. Neurosensoriale, Az Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

⁴U.O. Clinica Pediatrica, Dip. Scienze della salute, Università degli studi di Firenz, Firenze

Introduzione: I gliomi delle vie ottiche (OPG) rappresentano una complicazione frequente nei bambini con Neurofibromatosi di tipo 1 (NF-1).

L'obiettivo del nostro studio è stato di valutare la sensibilità diagnostica e il potenziale recupero di funzione in pazienti pediatrici affetti da gliomi delle vie ottiche NF-1 correlati.

Materiali e metodi: Il nostro studio ha considerato pazienti affetti da NF-1 e OPG. L'impatto sulle funzioni visive è stato valutato con misurazione dell'acuità visiva, con la campimetria e la tomografia ottica computerizzata (OCT). L'approccio terapeutico è stato prevalentemente chemioterapico, solo un paziente è stato sottoposto a chirurgia di salvataggio. Nessun paziente è stato sottoposto a radioterapia. La prima linea di trattamento è stata effettuata con Carboplatino ed Etoposide (12 mesi) in 5 casi, e Vinorelbina (24 mesi) o TPCV (12 mesi) nei 2 casi rimanenti.

Risultati: L'acuità visiva mediana nei 7 pazienti era del 70% rispetto al potenziale teorico (range 0-100%), con un deficit rilevato nel 57% dei pazienti. Un deficit campimetrico è stato documentato in 5 pazienti, di 5 valutabili. In 2 casi concomitava interessamento radiologico dell'ipotalamo con ipotiroidismo e ipocorticossurrenalismo. Il monitoraggio oftalmologico ha documentato miglioramento dell'acuità visiva e del campo visivo in 3 pazienti. L'OCT ha presentato un quadro stabile in 4 pazienti, di 4 valutabili. L'evoluzione del glioma è stata documentata attraverso calo del visus o peggioramento campimetrico in 3 pazienti ciascuno. In 2 casi il quadro di glioma era già evoluto alla prima presentazione con visus di non percezione luminosa. Il monitoraggio radiologico ha documentato stabilità di malattia in 6 pazienti. Un paziente, per progressione di malattia, ha necessitato di ulteriori linee di chemioterapia (seconda e terza linea)

Conclusioni: Il nostro studio, in linea con i dati in letteratura, dimostra l'importanza di un attento follow-up in pazienti con OPG NF-1 correlati. Si conferma l'efficacia dell'acuità visiva e del campo visivo come metodiche di monitoraggio dimostrando una loro maggiore sensibilità rispetto alla sola valutazione radiologica. Tuttavia la scarsa numerosità del campione osservato non ci permette di confermare la sensibilità dell'OCT.

P017

PREVENZIONE DELLA ROSOLIA CONGENITA E RISCHIO DI INFEZIONE FRA LE MADRI STRANIEREM. Zaffaroni¹, F. Matarozzo¹, L. De Miglio¹, M. Nugnes¹, L. Di Natale², B. Gianni¹¹Clinica Pediatrica - AOU "Maggiore della Carità" di Novara²Laboratorio Analisi, Settore Virologia - AOU "Maggiore della Carità" di Novara

La Rosolia è una malattia infettiva virale diffusa in tutto il mondo. I programmi vaccinali hanno determinato la riduzione dei casi di Rosolia Congenita, tuttavia sono ancora molte le donne recettive in età fertile; in Italia l'incidenza di rosolia congenita è inferiore ad 1 caso/100.000 nati vivi.

In accordo con il Piano Nazionale di Eliminazione del Morbillo e della Rosolia, presso il Punto Nascita dell'Ospedale di Novara viene proposta la vaccinazione alle donne recettive per Rosolia al momento del parto (IgG<10 UI/ml). Previo consenso informato, le puerpere ricevono la vaccinazione alla prima visita post-dimissione.

Tra Gennaio 2008 e Giugno 2016, al momento del parto, sono risultate recettive per Rosolia 795 su un totale di 17.230 donne (4,6%). Di queste 493 erano Italiane (4% su 12.592) e 302 Straniere (6,5% su 4.638) provenienti da Africa (41%), Europa (27%) e Sud-Est Asiatico (11%). Hanno accettato la vaccinazione 549 donne (69%) - 310 Italiane (56%) e 239 Straniere (43%). Hanno rifiutato l'immunoprofilassi 246 donne, di cui 25% straniere.

Recentemente 2 madri immigrate hanno partorito dopo aver contratto l'infezione. La prima, proveniente dall'India, con riscontro di sieroconversione nel terzo trimestre (IgM 115 UA/ml, IgG > 350 UI/ml, Avidity 39%) e la seconda, egiziana con altri due figli, con sieroconversione all'ottava settimana di gestazione (IgM >10 UA/ml, IgG 23 UI/ml, Avidity 72%). Gli accertamenti eseguiti sui neonati hanno escluso l'infezione.

Negli ultimi 15 anni è aumentato il numero di Paesi che hanno inserito la Rosolia nel Programma Nazionale di Vaccinazione, secondo il report della World Health Organization del 2014, la vaccinazione viene praticata nel 15% delle nazioni africane e nel 55% di quelle del Sud-Est Asiatico. Dovrebbe essere posta particolare attenzione alle donne di recente immigrazione da queste aree, in modo da offrire attivamente il vaccino alle donne sieronegative. Per le gestanti ancora recettive la vaccinazione può essere eseguita nel post-partum, come avviene nel nostro ospedale. Per migliorare la comprensione e la comunicazione con le madri straniere è fondamentale l'ausilio delle mediatrici culturali e la disponibilità di materiale informativo in diverse lingue.

P018

DISTURBI MINZIONALI NEL REFLUSSO VESCICO URETERALEC. Lo Porto¹, R. Cusumano², G. Pavone², C. Corrado², S. Maringhini²¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Palermo²U.O. Nefrologia Pediatrica, Osp. "G. Di Cristina", Palermo

Introduzione: Il reflusso vescico ureterale (RVU) è un'affezione relativamente frequente in età pediatrica e può associarsi ad infezioni delle vie urinarie e danno renale. Recentemente è stata rilevata l'importanza dei disturbi minzionali (DM) nell'evoluzione del reflusso.

Scopo: Valutare se i DM, nei pazienti affetti da RVU, siano correlati con infezioni delle vie urinarie (IVU), evoluzione del RVU e cicatrici renali (scars).

Materiali e metodi: Tra i 262 pazienti affetti da RVU, seguiti presso la nostra U.O., 60 pazienti di età compresa tra 5 e 18 anni, hanno compilato diario e questionario minzionale e sono stati sottoposti ad ecografia vescicale ed uroflussimetria. In essi abbiamo registrato: il grado di reflusso alla cistografia minzionale (CUM), la presenza di scars, la storia di IVU (febrili e non), l'eventuale trattamento chirurgico.

Risultati: Si è evidenziata la presenza di DM in 28 (46%) pazienti (43% femmine, 57% maschi). Abbiamo riscontrato: dissinergia (21%), vescica ipereattiva (53%, di cui il 50% associata ad enuresi), vescica ipoattiva (16%) e vescica neurogena (16%). La stitichezza era associata a DM nel 61% dei casi. Il RVU maggiore o uguale di 3° grado presentava una distribuzione omogenea tra i pazienti con e senza DM (71 % vs 75%) con una maggiore evidenza di RVU bilaterale nei pazienti con DM (50% vs 37%). L'età media del controllo sfinteriale è di poco anticipata nei pazienti con DM (28 vs 31 mesi). I pazienti con DM, rispetto ai pazienti senza DM, presentavano una maggiore presenza di scars (25% vs 18%), di IVU (85% vs 68%, di cui febbrili 75% vs 59%), e IVU in profilassi (25% vs 12%). C'è una correlazione statisticamente significativa tra IVU febbrili e gravità di reflusso e tra entità di ristagno post minzionale e DM e grado di reflusso. Hanno eseguito, a distanza di 2,5 ±1,5 anni, la CUM di controllo l'83% dei pazienti. Nel 32% si è assistito alla scomparsa del reflusso, senza differenza tra i pazienti con e senza DM. I pazienti con DM sono stati sottoposti più frequentemente a trattamento chirurgico correttivo (50% vs 43%).

Conclusioni: La presenza di DM e ristagno post minzionale possono favorire le IVU che aumentano il rischio di cicatrici renali e che richiedono un maggiore ricorso al trattamento chirurgico.

P019

VACCINAZIONE ANTINFLUENZALE DEGLI OPERATORI SANITARI: ESPERIENZA DI UN OSPEDALE PEDIATRICO DI TERZO LIVELLO

G. Castelli Gattinara¹, N. Mirante¹, D. Angelone¹, L. Nicolosi¹, E. Bellelli¹, E. Bozzola¹, R. Montanaro¹, L. Varanese¹

¹Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Bambino Gesù, Università Tor Vergata, Roma

Obiettivi: Nonostante la vaccinazione antinfluenzale degli Operatori Sanitari (OS) sia fortemente raccomandata da tutte le linee guida internazionali, la copertura resta molto bassa (1). Obiettivo dello studio è individuare le caratteristiche associate al basso tasso di immunizzazione degli OS nell'ospedale pediatrico Bambino Gesù.

Metodi: In seguito alla campagna antinfluenzale 2015/2016 è stato effettuato uno studio di sorveglianza tramite questionario anonimo inviato on-line a tutti gli OS. Si chiedevano informazioni riguardo l'attitudine alla vaccinazione, le caratteristiche socio-demografiche, di salute e professionali (anni di lavoro, dipartimento), i motivi di accettazione o rifiuto della vaccinazione. È stata quindi effettuata un'analisi logistica uni- e multivariata.

Risultati: Solo 269 su 2009 OS (13%) hanno deciso di vaccinarsi. La maggior parte lavora in area medica (25%), solo il 7% in aree intensive. Il 25% di tutti i medici si è vaccinato contro il 9% di altri OS e l'8% degli infermieri.

Il 27% degli OS ha risposto al questionario. Il 30% di questi si è vaccinato nella stagione 2015-2016; il 54% si è vaccinato almeno una volta nella vita. Dall'analisi multivariata i fattori statisticamente associati alla vaccinazione sono: essersi vaccinati almeno una volta nella vita (adjusted-OR:14,6); essere un medico (adjusted-OR: 3,5 vs altri OS) e lavorare in area pediatrica (adjusted-OR:2,2). Le motivazioni riportate dai rispondenti vaccinati sono state: "per proteggere parenti e pazienti" (96%); "mi sento a maggior rischio" (82%); "credo che il vaccino sia sicuro ed efficace" (77%). Di contro quelle riportate dai non vaccinati sono state: "non credo di essere ad alto rischio" (42%); "non mi sono mai vaccinato" (36%); "non credo che l'influenza sia una malattia potenzialmente grave" (36%).

Conclusione: Anche in un ospedale pediatrico, dove le possibilità di acquisire e trasmettere l'influenza sono elevate, la copertura vaccinale degli OS rimane bassa negli anni. Tassi significativamente minori sono registrati nelle aree intensive, nonostante in tali reparti il rischio per i pazienti sia maggiore. Appare indispensabile una maggiore informazione, se non considerare l'obbligatorietà della profilassi almeno nei settori che ospitano pazienti a maggior rischio

1. Ahmed F, et al. Effect of influenza vaccination of healthcare personnel on morbidity and mortality among patients: systematic review and grading of evidence. Clin Infect Dis 2014;58:50-7.

P020

LA RELAZIONE TRA DISFUNZIONE ENDOTELIALE ED EMICRANIA CON AURA IN ETÀ PEDIATRICA MEDIANTE ENDOPAT®: UNO STUDIO CASO CONTROLLO IN TRIPLO CIECO

T. Controzzi¹, C. Sciarrotta¹, A. Bonuccelli¹, S. Di Marco¹, A. Orsini¹

¹Servizio di Neuropediatria, Clinica Pediatrica Pisa, AOUP

L'emicrania è un comune disturbo neurovascolare caratterizzato da episodi di cefalea di intensità variabile di durata compresa tra le 4 e le 72 ore, spesso unilaterale e di tipo pulsante, associata a nausea, vomito e/o foto/ fonofobia. Circa in 1/3 dei casi è associata ad aura, fenomeno caratterizzato da sintomi neurologici focali reversibili, in genere antecedente la sintomatologia cefalgica.

Il meccanismo alla base dell'apparente correlazione tra emicrania con aura e malattie cardiovascolari, in particolare con lo stroke ischemico, rimane tutt'ora oggetto di studio; uno dei meccanismi ipotizzati, su cui la comunità scientifica pone crescente interesse, è quello della disfunzione endoteliale.

Lo scopo di questo studio caso controllo in triplo cieco condotto in una coorte di 58 bambini (31 controlli, 27 casi) è stato di valutare l'associazione tra aura emicranica e disfunzione vascolare, misurando in maniera non invasiva mediante un pletismografo da dito la funzione endoteliale (EndoPAT®, Ita-mar Medical Ltd, Caesarea, Israel). Tale strumento registra le variazioni dell'onda sfigmica a livello del dito (PAT, Peripheral Arterial Tone), valutando il letto vascolare prima e durante un'iperemia reattiva indotta dall'occlusione dell'arteria brachiale per 5 minuti.

I dati ottenuti sono stati comparati mediante analisi multivariata con i tradizionali fattori di rischio cardiovascolare per valutare la reale associazione dei dati pletismografici con l'aura emicranica.

Stratificando il dato quantitativo è stata inoltre valutata la correlazione tra i dati endopath e la severità dell'aura emicranica.

Lo studio conferma l'ipotesi di una correlazione statisticamente significativa tra danno endoteliale ed aura emicranica, proponendo inoltre una scala di gravità della sintomatologia basata sui valori dell'analisi EndoPAT.

Butt JH, Franzmann U, Kruuse C. Endothelial function in migraine with aura - a systematic review. Headache 2015; 55(1): 35-54.

P021

EFFETTI DELLA IDEOLOGIA DELLA SINDROME DI ALIENAZIONE PARENTALE E DEL CONCETTO DI MANIPOLAZIONE SUL DESTINO DEI BAMBINI COINVOLTI IN PROCEDIMENTI DI SEPARAZIONE/DIVORZIO DEI GENITORI

S. Nocentini¹, M.S. Pignotti¹, A. Coffari², A. Giannetti²¹Osp AUO Anna Meyer Firenze²giustizia firenze studio Coffari avvocato foro Firenze

Dal 1997 in poi in seguito alla entrata della teoria di Richard Gardner nella mentalità giurisprudenziale italiana, la visione della materia dei divorzi/separazioni è diametralmente cambiata rispetto alla concezione precedente. La visione che, dietro alle denunce di abuso maltrattamento vi sia, anziché fatti e comportamenti inadeguati ed anche illeciti verso moglie e bambini ha preso ampiamente campo fino a modificare il modo di pensare dei professionisti addetti alla valutazione dei comportamenti nei procedimenti civili e penali che riguardano il diritto di famiglia. E' oramai esperienza comune che una donna che denuncia il padre dei suoi figli per abuso o maltrattamento corra il rischio di perdere l'affidamento o addirittura la custodia dei figli fino ad una interruzione dei contatti. La falsa teoria della PAS sia esplicitamente citata che implicitamente suggerita inquina l'evoluzione delle cause per l'affidamento dei figli. Nell'ottica di meglio comprendere l'evoluzione di tali procedimenti abbiamo rivisto i casi giudiziari di custodia dei figli nel corso di procedimenti di separazione/divorzio negli archivi di alcuni ctp e avvocati.

Sono state riviste le relazioni di ctu/ctp in casi di procedimenti per la custodia dei figli seguendone l'evoluzione con la valutazione della successiva sentenza del giudice.

Su 20 casi studiati, 14 portarono alla diagnosi di disturbo di personalità o altre problematiche caratteriali, in 14 casi ci fu riferimento esplicito alla PAS (6) o implicito (8). In 8 casi vi erano denunce per abuso sessuale e in 5 per maltrattamento che risultarono 8 archiviate, 4 imputati assolti ed 1 condannato. Il destino dei bambini fu 3 in custodia al padre, 2 custodia alternata, 2 ricoverati in casa famiglia, 2 in casa famiglia con la madre .

La durata della ctu ebbe in media una durata di 10 mesi.

Gli indicatori prescelti nella valutazione dei procedimenti evidenziano che a seguito della denuncia della madre i bambini hanno un serio rischio di interruzione dei rapporti con lei, sia perché coattivamente ricoverati in comunità sia perché destinati alla custodia paterna. La probabilità di andare incontro a terapie psicologiche non ben specificate di supporto a lungo termine è quasi pari al 100%.

La probabilità di diagnosi di disturbo di personalità o di altro disturbo psicologico nelle madri che denunciano i padri per abuso e maltrattamento è pari al 100%.

P022

VALUTAZIONE DEI BIOMARKERS D'INFIAMMAZIONE NELLE EPILESSIE PEDIATRICHE: STUDIO PROSPETTICO OSSERVAZIONALE SU UNA POPOLAZIONE PEDIATRICA

G. Vitaliti¹, P. Pavone¹, C. Romano¹, M. Ruggieri¹, R. Falsaperla¹¹Azienda O-U Policlinico- Vittorio Emanuele Università di Catania²Azienda O-U Policlinico Vittorio Emanuele Università di Catania

Background: i dati sperimentali attuali non hanno ancora identificato, a tutt'oggi, specifici biomarkers d'infiammazione caratteristici di corrispettive entità epilettiche, sebbene studi della letteratura individuano in alcune molecole periferiche un ruolo chiave, quali Interleuchine (ILs), fattori di crescita, microRNAs e markers di stress ossidativi. Dai recenti dati della letteratura sembrerebbe indispensabile l'identificazione di biomarkers specifici coinvolti nel processo patogenetico alla base delle diverse condizioni epilettiche e ciò favorirebbe una diagnosi etiopatogenetica con una migliore razionalizzazione della terapia ed una più attenta valutazione prognostica (1).

Obiettivo dello studio: studio biomarkers liquorali/sierici, indici di infiammazione, presenti in diverse patologie epilettiche, al fine di identificare possibili indici patognomonici di malattia nelle diverse entità epilettiche.

Materiali e metodi: è stato condotto uno studio prospettico osservazionale, presso l'UO di Pediatria dell'Ospedale Vittorio-Emanuele, Università di Catania, su pazienti in età pediatrica, dai due ai 14 anni.

Nello studio sono stati inclusi soggetti affetti da diverse entità epilettiche, con patologia neurologica non nota, indipendentemente dalle caratteristiche neurofisiologiche refertrate allo studio EEG.

Nello studio sono stati esclusi i pazienti di età minore ai due anni o maggiore ai 14 anni, con patologia neurologica cronica nota o ascrivente ad eventuale entità sindromica, affetti da patologie sistemiche croniche.

A tutti i pazienti inclusi nello studio è stato effettuato un prelievo sia ematico che liquorale nel periodo post-critico, entro le 24 ore dall'insorgenza delle crisi. Sono stati valutati alcuni markers di infiammazione sistemica, tra cui: IL-1beta, IL-6, IL-17, TNF-alpha e insuline-like growth factor (IGF-1), sia su campione liquorale che ematico, al fine di valutare la corrispondenza dei livelli plasmatici con quelli liquorali.

Risultati: nello studio sono stati inclusi 9 pazienti, di età media 6.5 ± 4.2 anni di età. Tra i pazienti inclusi, le patologie epilettiche diagnosticate erano le seguenti: 1 con Sindrome di West, 4 con epilessia sintomatica, 2 con epilessia associata a disordine dello sviluppo (DS) e due con epilessia focale farmaco-resistente.

I risultati dei dosaggi ematici e liquorali hanno mostrato i seguenti parametri: il paziente con sindrome di West mostrava un aumento di IGF-1 liquorale, ma non ematico; i 4 con epilessia sintomatica avevano dosaggi elevati di IL-17 liquorali e sierici; nei pazienti con epilessia associata a DS vi era un significativo incremento dell'IL-6 sierica, ma non liquorale; nei 2 con epilessia farmaco-resistente abbiamo rilevato un incremento dei dosaggi sierici di IL-6 ed IL-1 beta.

Conclusioni: in atto l'epilessia infantile rappresenta un campo di studio in evoluzione, soprattutto in considerazione dell'incremento dell'incidenza di forme farmaco-resistenti.

P023

FATTIBILITA' DI UN PROGRAMMA DI PRESERVAZIONE DELLA FERTILITA' NEL PAZIENTE PEDIATRICO CON PATOLOGIA NEOPLASTICAE. Parisi¹, L. Carillo², A. Lo Bue², C. Mosa³, R. Taormina³, S. Tropa³, O. Ziino³¹Dip. di Scienze per la Promozione della Salute Materno Infantile G. D'Alessandro, Univ. degli Studi di Palermo, Palermo²Centro di Biologia della Riproduzione, Palermo (Direttore Prof. E. Cittadini).³U. O. di Oncoematologia Pediatrica, ARNAS Civico e Di Cristina Palermo.

Introduzione: I recenti progressi terapeutici in oncologia pediatrica impongono di disegnare strategie di riduzione dei possibili effetti collaterali a lungo termine tra cui, di particolare rilievo sul piano etico, la preservazione della fertilita#.

Obiettivi: Valutare la fattibilita# di un programma di preservazione della fertilita# nel paziente oncologico in eta# pediatrica e l'efficacia di un approccio multidisciplinare nella comunicazione ai genitori.

Materiali e Metodi: Nel 2013 e# partito un progetto di collaborazione tra l'UO di Oncoematologia Pediatrica dell'ARNAS Civico di Palermo ed il Centro di Biologia della Riproduzione finalizzato alla preservazione della fertilita# nei pazienti pediatrici con patologia oncologica.

Tra il 2013 e il 2015 sono stati arruolati i pazienti adolescenti valutati clinicamente idonei e con previsione di protocolli chemioterapici ad alto grado di tossicit# affetti da neoplasia solida all'esordio o alla recidiva prima di iniziare la chemioterapia o in una fase precedente al trapianto di midollo.

L'approccio e# stato multidisciplinare con un primo colloquio preliminare con i genitori effettuato dall'oncologo insieme allo psicologo ed eventualmente un secondo colloquio con il paziente senza la presenza dei genitori ed il supporto di un esperto in preservazione della fertilita#. Gli incontri si sono svolti in ambiente riservato nel rispetto della privacy ed e# stato dedicato un tempo adeguato alla spiegazione dettagliata della procedura e alla risposta alle domande. La tecnica prevista era la raccolta e congelamento di liquido seminale e la crioconservazione di tessuto ovarico

Risultati: Sono stati arruolati 17 pazienti (M: 12, F: 5), con eta# media di 15 anni. Dei 12 maschi, 4 sono risultati azoospermici a causa dell'eta# o dei trattamenti precedenti. Le femmine sono state sottoposte a prelievo chirurgico di tessuto corticale ovarico.

La procedura ha determinato un forte stress emotivo nei genitori, mentre e# stata sempre ben accolta dai pazienti, in particolare dalle femmine. Non sono state osservate complicanze mediche o chirurgiche.

Conclusioni: I programmi di preservazione della fertilita# nella popolazione pediatrica sono fattibili. Tuttavia un approccio multidisciplinare e un accurato programma di comunicazione e di accoglienza dello stress emotivo dei genitori rappresentano un requisito fondamentale.

Bibliografia: Locatelli F, Burgio GR. Transplant of haematopoietic stem cells in childhood: where we are and where we are going. *Haematologica* 1998; 83:550-563

P024

MENINGITE PNEUMOCOCCICA NELL'EPOCA POST VACCINICAE. Bozzola¹, M. Masci¹, C. Rossetti¹, A. Krzystofiak¹, L. Nicolosi¹, G. Castelli Gattinara¹, L. Lancella¹, L. Corsi¹, A. Quondamcarlo¹, M. Gonfiantini¹, M. Iannelli¹, A. Marchesi¹, M.R. Marchili¹, V. Pansini¹, L. Rotondi¹, I. Tarissi¹, D. Valentini¹, A. Villani¹¹UO Pediatria Generale e Malattie Infettive, Ospedale Bambino Gesù, Roma

Scopo dello studio. Lo scopo dello studio è stato quello sia di verificare quali sierotipi causano la meningite da pneumococco sia di trovare una eventuale correlazione con le complicazioni.

Metodologia. Abbiamo esaminato le cartelle cliniche dei bambini ricoverati presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, in quanto affetti da meningite. Criteri di inclusione sono stati: età inferiore a 18 anni, diagnosi confermata di meningite da studi microbiologici su liquor (PCR/coltura). Il periodo di studio è stato settembre 2001-settembre 2015.

Risultati. Nel periodo di studio in esame, 313 pazienti sono stati ricoverati per meningite acuta. Tra di essi, 44 avevano una eziologia pneumococcica. L'età media dei pazienti affetti da meningite pneumococcica è stata di 2,6 anni (range 0.2-15.6 anni). La più alta frequenza di casi è stata osservata nei bambini di età inferiore ai 5 anni (89%). Due pazienti sono morti e venticinque sono stati dimessi con sequele a lungo termine (31,8% uditiva, 4,5% e 20,4% oculari neurologica). Il sierotipo è stato identificato in 21 dei 44 pazienti affetti da meningite pneumococcica. I sierotipi dei due bambini morti erano 23B e 19A. I sierotipi 1, 7, 9, 15c, 3 e 4 sono stati isolati nel gruppo di pazienti con sequele uditive, il sierotipo 3 in quelli con complicanze oculari e i sierotipi 7, 14, 23B, 1 e 14 in quelli con danni neurologici.

Discussione. La vaccinazione antipneumococcica avrebbe potuto prevenire la meningite nella maggior parte dei nostri pazienti. Nella nostra casistica, i sierotipi 16, 23B, 10A, 15A e 15 C, non inclusi nella PCV13, hanno causato la meningite nel 33,3% dei pazienti. Nel dettaglio, un bambino di 2 anni è morto (sierotipo 23B), un bambino di 1,5 anni ha riportato un deficit uditivo (sierotipo 15c) e uno di 4 mesi danno neurologico (sierotipo 23B).

Conclusione. In conclusione, una stretta sorveglianza pediatrica sulla incidenza di meningite pneumococcica ed una valutazione della correlazione tra la gravità della malattia e il sierotipo sono fondamentali, anche al fine di suggerire eventuali modifiche nella composizione dei vaccini.

Bibliografia. Pneumococcal Disease in the Era of Pneumococcal Conjugate Vaccine. Yildirim I, Shea KM, Pelton SI. *Infect Dis Clin North Am.* 2015 Dec;29(4):679-97

P025

LA MALATTIA DI KAWASAKI IN EMILIA ROMAGNA: CARATTERISTICHE EPIDEMIOLOGICHE, CLINICHE, LABORATORISTICHE IN UNO STUDIO RETROSPETTIVO DAL 2000 AL 2015

E. Corinaldesi¹, L. Pierantoni⁵, G. Di fazio³, F. Lami⁴, E. Mazzoni⁶, C. Landini⁶, B. Bigucci⁷, M.C. Casadei⁸, G. Testa⁹, A. Palladini¹¹, P. Sogno Vallin¹², c. Cicero¹⁰, m. fabi²

¹U.O. Pediatria, Osp. Carpi

²U.O. Cardiologia Pediatrica, Pol. Sant'Orsola

³U.O. Pediatria, Osp.di Reggio Emilia

⁴U.O pediatria, Policlinico di Modena

⁵U.O Pediatria, Policlinico Sant'Orsola, Bologna

⁶U.O. Pediatria, Ospedale Maggiore, Bologna

⁷U.O. Pediatria, Osp di Rimini

⁸U.O. Pediatria, Cesena

⁹U.O. Pediatria, Ferrara

¹⁰U.O. Pediatria Piacenza

¹¹U.O. Pediatria, Ravenna

¹²U.O. Pediatria Imola

Abbiamo condotto uno studio retrospettivo inviando un database alle principali Unità di Pediatria della Regione Emilia-Romagna per investigare le caratteristiche epidemiologiche, cliniche, laboratoristiche e di risposta terapeutica dei pazienti ricoverati per Malattia di Kawasaki nella nostra regione dal 2000 al 2015.

Sono stati arruolati 250 pazienti; caratteristiche epidemiologiche: M/f odd ratio 1.57.

87.8% caucasici, 5.3% asiatici, 4.5 % razza mista, 1.2% ispanici, 1.2% razza nera.

- Età media alla diagnosi: 36 mesi

- 21.6% aveva <1 aa; 61.6% tra 1 e 5 aa; 16.7% > 5 anni.

Stagionalità: 30.6% in inverno, 27.3% in primavera, 16.3% in estate, 25.7% in autunno (non differenze significative nella distribuzione dei casi di MK nelle diverse stagioni)

Caratteristiche cliniche:

- 70% forme complete, 30 % forme incomplete (secondo la definizione delle linee guida AHA Circulation 2004)

Segni clinici: congiuntivite 85.6%, mucosite 86.4%, linfadenopatia 48.6%, alt. estremità 63.8%, dermatite pannolino 19.3%, diarrea/vomito 34.1%, artrite 15.9%, desquamazione estremità 52.3% in fase subacuta.

Risposta alla terapia:

responder 72.8%, non responder 12.3%, trattati tardivamente 9.5%, non trattati 5.4%

Durata media della febbre: 9 giorni.

Fattori di rischio correlati alla non responsività alla terapia nella nostra popolazione: desquamazione delle estremità in fase subacuta (P = 0.006), neutrofili % in fase acuta (P= 0.004), linfociti % in fase acuta (p= 0.014), neutrofili% in fase subacuta (P=0.001), emoglobina in fase acuta (P= 0.006), globuli rossi in fase subacuta (p= 0.001), fibrinogeno in fase subacuta (p=0.024), gammagt in fase subacuta (P= 0.023), piastrine in fase cronica (p= 0.03). Il nostro studio mostra l'importanza di collezionare dati sulla malattia di Kawasaki per conoscerne meglio le caratteristiche e studiare i casi più complicati che richiedono terapie aggiuntive alla terapia standard.

P026

LA SINDROME DA ATTIVAZIONE MACROFAGICA SECONDARIA: CASISTICA DELLA CLINICA PEDIATRICA DI PALERMO

M.C. Maggio¹, C. Alizzi¹, L. Messina¹, M. Scalisi¹, G. Savarino¹, L. Alessi¹, G. Corsello¹

¹Dipartimento Universitario Pro.Sa.M.I. "G. D'Alessandro", università di Palermo

La Sindrome da Attivazione Macrofagica è una rara e temibile complicanza di patologie su base genetica, infettiva, reumatologica, autoinfiammatoria che può determinare danno d'organo e -talora- l'exitus. Le citochine infiammatorie, in particolare IFN-gamma, svolgono un ruolo centrale nell'evoluzione clinica e laboraDescriviamo la casistica della Clinica Pediatrica di Palermo, osservata dal 2010-2016, di MAS secondaria, non secondaria ad Istiocitosi, con perforina e CD107 nella norma.

Sono stati seguiti 6 pz (4 M;2F); (età: 0,9-12 aa) 3 con patologia associata (1 con M. di Kawasaki; 2 con AIG Sistemica in terapia con farmaco biologico anti-R dell'IL1) con diagnosi di MAS, confermata dopo esecuzione di aspirato midollare che ha documentato un quadro compatibile con attivazione macrofagica e deplezione trilineare in 5 pz con MAS secondaria a EBV (1), CMV (3), Leishmania (1). Una pz con MAS secondaria a M. di Kawasaki presentava una deplezione midollare della linea eritroide e magacariocitica, normale rappresentazione della linea mieloide.

2/3 pz con MAS secondaria a concomitante infezione da CMV sono affetti da AIG Sistemica ed erano- al momento dell'esordio della MAS- in terapia con farmaco biologico anti-R per l'IL-1 beta che è stato interrotto sino a risoluzione del quadro clinico della MAS, poi ripreso dopo stabilizzazione con steroide. In tutti i pz i criteri diagnostici erano rispettati; i livelli di ferritina, trigliceridi, LDH, AST, leucociti, eritrociti, piastrine si sono normalizzati progressivamente dopo terapia immunosoppressiva: sono stati trattati con boli di steroide (30 mg/kg per 3 dosi) con tapering graduale dello steroide. Due pz (una con AIG sistemica e 1 con MAS secondaria a Leishmaniosi) sono stati trattati con associazione di steroide e ciclosporina A.

I dati confermano la possibile insorgenza di MAS in pazienti con AIG Sistemica, spesso indotta da un trigger infettivo al quale- per lo stato di immunodepressione secondario alla terapia della patologia di base- sono predisposti.

La M. di Kawasaki può essere caratterizzata da un esordio o da evoluzione (qualora non prontamente diagnosticata e trattata, come nella nostra pz) in MAS.

P027

EPILESSIA PIRIDOSSINO-DIPENDENTE ASSOCIATA A MUTAZIONE DEL GENE ALDH7A1: STUDIO DI DUE CASI FAMILIARIL. Pellizzari¹, S. Sartori¹, M. Vecchi¹, C. Boniver¹, E. Bettella², M. Nosadini¹, A. Murgia², I. Toldo¹¹Unità di Neurologia pediatrica, Dip. della Salute della donna e del bambino, Azienda Ospedaliera-Università di Padova²Laboratorio di genetica del neurosviluppo, Dip. della Salute della donna e del bambino, Azienda Ospedaliera-Università di Padova

Introduzione: Lo spettro fenotipico associato a mutazioni del gene ALDH7A1 si è notevolmente allargato grazie alla diffusione della next generation sequencing (NGS), includendo la presenza di malformazioni cerebrali ed altre manifestazioni sistemiche associate all'epilessia piridossino-dipendente.

Obiettivo: Descrivere il fenotipo in due fratelli (una femmina ed un maschio), figli di genitori cugini di primo grado, portatori di mutazione del gene ALDH7A1.

Case report: Nella sorella è stata riscontrata una grave malformazione cerebrale congenita all'ecografia fetale. Alla RMN cerebrale postnatale sono state osservate microcefalia con un severo assottigliamento corticale diffuso, agenesia del corpo calloso e ipoplasia cerebellare. In seconda giornata di vita comparsa di crisi epilettiche focali farmacoresistenti. L'EEG mostrava un pattern di suppression burst con anomalie epilettiformi multifocali. Il CGH-array è risultato negativo. La bambina è successivamente peggiorata e deceduta a 6 mesi di vita nel 2013.

Il fratello nato a termine ha presentato a 3 ore di vita crisi epilettiche subentranti farmacoresistenti. L'EEG ha mostrato un pattern di suppression burst e numerosi pattern critici multifocali. La RMN cerebrale (13 giorni di vita) non mostrava alterazioni strutturali dell'encefalo.

L'analisi genetica condotta tramite pannello NGS per encefalopatie epilettiche ad esordio precoce ha mostrato una mutazione missenso in omozigosi del gene ALDH7A1 che codifica per l'antiquitina, responsabile di epilessia piridossino-dipendente. La supplementazione con piridossina e la dieta priva di lisina ha consentito un controllo completo delle crisi ed un miglioramento dello sviluppo psicomotorio nei primi mesi di vita. La sequenza del gene ALDH7A1 su DNA conservato della sorella deceduta nel 2013 ha mostrato la stessa mutazione in omozigosi riscontrata nel fratello; i genitori sono risultati entrambi portatori.

Discussione e conclusioni: I nostri dati mostrano un'ampia variabilità del fenotipo dell'epilessia piridossino-dipendente e la possibile l'associazione di mutazioni del gene ALDH7A1 con malformazioni cerebrali gravi e complesse. Infine dimostra in due casi familiari la possibile ampia variabilità fenotipica intrafamiliare.

Bibliografia

van Karnebeek, C.D. et al. Pyridoxine-Dependent Epilepsy: an expanding clinical spectrum. *Pediatric Neurology*. 2015.

P028

IL VIDEO EEG IN PRONTO SOCCORSO PEDIATRICO: LA NOSTRA ESPERIENZAD. Cicero¹, A. Culmone¹, C. Battaglia¹, P. Pavone¹, C. Battaglini¹, M. Gristina¹, G. Cupitò¹, R. Falsaperla¹¹U.O. Pediatria ed Emergenza Pediatrica, AOU OVE-Policlinico, Catania

La registrazione tramite Video-EEG è una metodica che consente di correlare le manifestazioni comportamentali, documentate tramite registrazione audiovisiva, con le concomitanti modificazioni dell'attività EEG. La registrazione delle immagini avviene con un sistema di telecamere, a circuito chiuso, dotate della possibilità di movimento in tutti i piani dello spazio e della possibilità di avvicinare o distanziare l'immagine. L'acquisizione del segnale digitale viene effettuata utilizzando un montaggio referenziale, attraverso l'uso di elettrodi fissati sullo scalpo o di cuffie precablate, secondo il Sistema Internazionale 10-20.

La registrazione Video-EEG ci dà la possibilità di caratterizzare la fenomenologia critica di un paziente e di metterla in stretta correlazione con le simultanee modificazioni EEG.

Le applicazioni per cui oggi ne viene fatto uso sono principalmente legate alla identificazione, classificazione e quantificazione degli episodi critici; alla identificazione ed analisi delle anomalie EEG intercriche e, attraverso registrazioni prolungate, per la valutazione prechirurgica nelle epilessie farmaco-resistenti.

Lo scopo del nostro lavoro è quello di valutare l'utilità del video EEG nell'individuare alcune patologie in un Pronto soccorso Pediatrico. Tra il Dicembre 2010 ed 2013 abbiamo osservato presso il nostro Pronto Soccorso dell'AOU dell'OVE 25 pazienti. In 7 pazienti erano presenti eventi parossistici non epilettici, in 6 meningoencefaliti-encefaliti due da Mycoplasma ed uno da Clamydia, 2 encefalite di Bickerstaff, 1 sindrome di Miller Fisher, 5 pazienti con stroke cerebrale, 7 con crisi epilettiche ingravescenti resistenti a terapia farmacologica.

Nella nostra pratica clinica abbiamo potuto osservare come l'utilizzo del Video-EEG può essere importante o addirittura essenziale per l'orientamento diagnostico di pazienti che giungono al pronto soccorso con alterazioni del sensorio di vario grado. La possibilità di effettuare la video registrazione può, nell'immediato, permetterci di correlare le alterazioni dello stato di coscienza ad anomalie epilettiformi o, in assenza di queste, permetterci di valutare altri parametri come eventuali alterazioni (es. rallentamenti) dell'attività di base. In conclusione l'utilizzo del Video EEG anche se di per se poco frequente in un Pronto Soccorso, può essere in alcuni casi, in particolare in soggetti con alterazioni dello stato di coscienza, un valido ausilio per la diagnosi e la terapia di alcune patologie.

Bibliografia

Falsaperla R, Striano P, Parisi P, Lubrano R, Mahmood F, Pavone P, Vitaliti G. Usefulness of video-EEG in the paediatric emergency department. *Expert Rev Neurother*. 2014 Jul;14(7):769-85. doi: 10.1586/14737175.2014.923757.

P029

SEQUELE NEUROLOGICHE POST-INFEZIONE STREPTOCOCCICA: NUOVE FRONTIERE E PROPOSTE TERAPEUTICHE

S. Savasta¹, A. Spalice³, L. Iozzi¹, V. Martucci², A. Zecchini¹, T. Foadelli¹, T. Boggini¹, L. Schena¹, A. Verrotti⁴, P. Pavone⁵

¹Clinica Pediatrica Università di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

²Dipartimento di Pediatria e neuropsichiatria infantile Università di Roma, Policlinico Umberto I Sapienza, Roma

³U. O. D. Neurologia Pediatrica, Dipartimento di Pediatria, Università Sapienza Roma, Policlinico Umberto I, Roma

⁴U.O. Pediatria, Università di L'Aquila, L'Aquila

⁵U.O. Pediatria Policlinico Vittorio Emanuele, Catania

Introduzione: L'acronimo "PANDAS" (Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorders Associated With Streptococcal Infections) include una serie di disturbi neuropsichiatrici correlati ad infezione da Streptococco β -emolitico di gruppo A (SBEGA) ad insorgenza in età pediatrica e patogenesi autoimmune. In soggetti predisposti geneticamente, a seguito dell'esposizione all'antigene streptococcico, si svilupperebbe un'abnorme risposta del sistema immunitario dando vita ad un fenomeno di "mimetismo molecolare". La PANDAS è stata considerata dagli autori un'entità clinica compresa in una zona d'intersezione fra DOC, Tic e disturbi del movimento. La diagnosi è essenzialmente clinica. S.Swedo ha proposto i seguenti criteri:

-Presenza di DOC

-Presenza di tic

-Esordio in età prepubere

-Insorgenza acuta con andamento altalenante dei sintomi

-Correlazione temporale fra infezione streptococcica e la riacutizzazione della clinica

-Associazione con anomalie neurologiche (movimenti coreiformi e/o ipercinesia)

Obiettivi: Sull'ipotesi di un meccanismo disimmunitario alla base di tali disturbi neurocomportamentali, in accordo con la letteratura, abbiamo proposto un trattamento immunomodulatore nei casi di maggiore gravità non responsivi alle terapie di prima linea.

Metodi: Tra i pazienti con diagnosi di PANDAS, afferenti ai Nostri Centri (Pavia, Roma, Catania), ne sono stati selezionati 34 con fenotipo moderato-grave, non responsivi a terapia antibiotica, steroidea e antipsicotica, successivamente trattati con immunoglobuline per via endovenosa (IVIG) al dosaggio di 2 mg/kg/die in due giorni consecutivi.

Risultati: Su 34 pazienti trattati 29 hanno mostrato una buona risposta mentre 5 non hanno tratto alcun beneficio; dei 29 che hanno risposto al trattamento 23 hanno avuto un miglioramento a lungo termine, mentre 6 hanno presentato una ricaduta a sei mesi dalla terapia.

Conclusioni: Nella nostra esperienza il trattamento con IVIG è risultato efficace nella maggior parte dei casi (85%). Sebbene siano ancora necessari ulteriori studi per individuare un'adeguata terapia a lungo termine, i risultati ottenuti sembrano essere incoraggianti e avvalorano ulteriormente l'ipotesi di un'eziologia autoimmune delle PANDAS.

P030

RED FLAGS DEL TORCICOLLO: STUDIO RETROSPETTIVO CONDOTTO SU 540 BAMBINI ARRUOLATI PRESSO IL DIPARTIMENTO DI EMERGENZA

A. Ferretti¹, A. Reale², P. Parisi¹, V. Ferro², M.C. Paolino¹, G.S. Colafati³, M.A. Barbieri², A.G. Aulisa⁴, M.P. Villa¹, U. Raucci²

¹Sapienza Università di Roma, Facoltà di Medicina e Psicologia, UOC di Pediatria - Neurologia Pediatrica, Azienda Osp. Sant'Andrea di Roma

²Dip. di Emergenza Accettazione e A.R.C.O., Pediatria dell'Emergenza, Osp. Pediatrico Bambino Gesù di Roma

³Dip. Diagnostica per Immagini, Neuroradiologia, Osp. Pediatrico Bambino Gesù di Roma

⁴Dip. di Emergenza Accettazione e A.R.C.O., Traumatologia, Osp. Pediatrico Bambino Gesù di Roma

Premessa: il torcicollo è un segno non specifico di un ampio spettro di patologie, alcune delle quali non benigne ed è una comune causa di accesso presso il Dipartimento di Emergenza Pediatrica.

Scopo dello studio: descrivere le patologie che possono esordire con un torcicollo e individuarne le red flags.

Materiali e metodi: nello studio retrospettivo sono stati arruolati pazienti di età inferiore a 18 anni condotti presso il Dipartimento di Emergenza dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma dal 2009 al 2014 per torcicollo. Dati anamnestici, esame obiettivo, esami diagnostici di laboratorio e radiologici sono stati analizzati. Le cause del torcicollo sono state divise nelle seguenti categorie: posturale, traumatica, infettiva, neurologica, congenita, oftalmologia, tumorale e miscellanea. L'analisi statistica è stata eseguita con SPSS versione 22.0.

Risultati: sono stati arruolati 540 pazienti (maschi/femmine 1:1.2, età media 5.8 ± 3.8 anni). Il torcicollo più frequente è quello di origine posturale (43.7%), seguito dal torcicollo su base traumatica (26.5%), infettiva (22.2%) e dalle altre categorie. L'età dei pazienti arruolati nella categoria neurologica e congenita risulta essere più bassa rispetto all'età delle altre categorie ($p < 0.001$). Il torcicollo nella categoria neurologica, tumorale e congenita è persistito per una durata maggiore rispetto alle altre categorie ($p < 0.001$). La febbre è più frequente nei bambini arruolati nella categoria infettiva ($p < 0.001$). Le neuroimmagini sono state eseguite più frequentemente nei bambini con maggiore durata del torcicollo ($p < 0.001$), ma non è stato individuato nessun parametro che correli in maniera statisticamente significativa con la positività dei referti.

Conclusioni: attualmente non è presente un protocollo operativo condiviso di approccio al torcicollo in pronto soccorso. Individuare le red flags del torcicollo può evitare la ritardata o mancata diagnosi di patologie con prognosi sfavorevole.

P031

DOLORE FUNZIONALE E DISAGI PSICOLOGICI IN STUDENTI DI SCUOLE SECONDARIEG. Corsello¹, M.C. Maggio¹, F. Campisi¹, M. Lo Curto¹¹Dipartimento Universitario Pro.Sa.M.I. "G. D'Alessandro", Università di Palermo

Premesse: Il dolore per cui non sono dimostrabili cause organiche o metaboliche, definito "funzionale", spesso si associa a problemi psicologici. Obiettivi: rilevare la correlazione fra dolore funzionale e disagi psicologici in un gruppo di student di scuola secondaria. Metodi: lo studio si è svolto dal 2012 al 2015 in una scuola media e in 2 licei, con collaborazione del preside e degli insegnanti; i genitori degli student hano dato il consenso informato. Dopo una discussione, relativa al dolore funzionale, è stato consegnato agli studenti un questionario, con richiesta delle seguenti informazioni: a) sesso, età; b) dolore funzionale; c) rapporto con: genitori, altri parenti, insegnanti, compagni di scuola; d) difficoltà nello studio; e) nel 2015 è stato richiesto a 66 studenti, se fossero stati testimoni di bullismo. Risultati: sono stati inclusi 809 studenti, 354 femmine, 455 maschi, età 10-17 anni, mediana 14 anni. Dolore funzionale: è stato riferito da 537/809 (66,3%) studenti; femmine vs maschi p=0,155. Episodi dolore: femmine vs maschi p=0,511. Sede più frequente: femmine addome, maschi arti. Disagi Psicologici: riferiti da 513/809 (63,4%) studenti; femmine vs maschi p=0,150. Problemi con: genitori 15, fratelli 19, parenti 45, insegnanti 42, compagni 356. Bullismo: 25/66 studenti hanno assistito ad atti di bullismo. Correlazione fra disagi psicologici e dolore funzionale: p=0,001. Conclusioni: la maggioranza degli student riferivano dolore funzionale e disagi psicologici.; causa più frequente di disagi : rapporto con i compagni. La correlazione fra dolore funzionale e disagi psicologici è statisticamente significativa. L'approccio psicologico a tali situazioni viene supportato da numerosi studi; è indispensabile parlarne con i ragazzi, riconoscere questo tipo di dolore e gli elementi ritenuti responsabili, rassicurare i ragazzi e ottenerne la fiducia, discuterne con genitori e insegnanti.

P032

UN RARO CASO DI PANCITOPENIA AD ESORDIO NEONATALE: L'IMPORTANZA DI UNA DIAGNOSI PRECOCES. D'Arpa¹, C. Lo Verso¹, L.A. Canduscio¹, M. Allegro¹, C. Castana², M. Caserta², G. Corsello¹¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo²U.O.C. Clinica Pediatrica, CRR Malattie Metaboliche Ereditarie, Ospedale "G. Di Cristina" Arnas-Civico, Palermo

Le acidosi organiche sono disordini metabolici ereditari causati da carenza enzimatica la cui attività partecipa al catabolismo degli aminoacidi, carboidrati, e lipidi. L'accumulo degli acidi organici che ne deriva può coinvolgere organi e/o sistemi differenti; si configurano così, alcune forme facilmente gestibili se prontamente diagnosticate e trattate, altre invece, come ad esempio l'acidemia metilmalonica, in cui né la dieta, la terapia vitaminica, né il trapianto di fegato sembrano impedire impairment multiorgano.

A.M. (M) nasce a 36,3 WG, TC d'urgenza (IUGR), genitori consanguinei (cugini di 3° grado). Assistenza rianimatoria alla nascita per FC<100 bpm e distress respiratorio. PN2070g (6°C), L45cm (11°C), CC32cm (18°C). Ricoverato in UTIN viene posto in NCPAP con miglioramento del quadro. In seconda giornata esegue screening neonatale esteso (SNE) che rivela aumento di C3, riconfermato al secondo cartoncino. Giunge alla nostra osservazione per SNE positivo, riferita scarsa alimentazione, frequenti episodi di vomito e iporeattività. All'EO: cute pallida, mucose ipoidratate, polipnea FR 60atti/min ed ipotonia assiale. Agli esami ematochimici si mostrano valori alterati: Hb 6 g/dl e PLT 8000/uL, esegue trasfusione di GRC e PLT. Inviata le indagini metaboliche di secondo livello: gli acidi organici urinari mostrano un marcato aumento di acido metilmalonico (7545 mM/Mcrat vn <7), medio aumento di acido metilcitrico, e un lieve aumento di acido 3OH-propionico. Tali risultati in associazione alla piastrinopenia, l'anemia iporigenerativa, l'ipoaccrescimento e la marcata ipotonia assiale, avvalorano l'ipotesi diagnostica di Metilmalonico aciduria. Inizia trial con somministrazione parenterale di OHb12, con scarsi risultati, orientando il sospetto diagnostico verso un deficit di Metilmalonil-CoA mutasi (genetica in corso). Una moderata restrizione proteica è stata impiegata per ridurre la produzione del metilmalonato; l'integrazione con carnitina per favorire l'escrezione degli acidi organici e la somministrazione di acido folico per ristabilire l'emopoiesi. Nonostante la prognosi quoad valetudinem rimanga sfavorevole per i gravi danni neurologici, lo SNE segna una svolta nella storia clinica della patologia, che trova nella diagnosi precoce uno strumento di cura efficace, migliorandone la prognosi quoad vitam.

P033

RITARDO DI CRESCITA STATURALE E DEFICIT DI GH NELLA SINDROME DA DEFICIENZA DI GLUT1: AMPLIAMENTO DELLO SPETTRO FENOTIPICOF. PINTO¹, F. Napoli², M.S. Vari¹, G. Giudizioso¹, M. Pedemonte¹, F. Zara¹, M. Maghnie², C. Minetti¹, P. Striano¹¹Dipartimento di Neuroscienze, IRCCS Giannina Gaslini, Genova²UOSD Centro di Endocrinologia clinica e sperimentale, IRCCS Giannina Gaslini, Genova

Scopo. La sindrome da deficit del trasportatore del glucosio tipo 1 (GLUT1 DS) è una rara condizione caratterizzata da ritardo psicomotorio, microcefalia, crisi epilettiche, spesso farmacoresistenti e disturbi del movimento in associazione a mutazioni nel gene SLC2A1 che codifica la proteina GLUT1, responsabile del trasporto del glucosio attraverso la barriera ematoencefalica. Sono stati riportati alcuni casi con ritardo di crescita staturale e deficit di GH, in terapia sostitutiva (1,2). Scopo del lavoro è indagare i nostri pazienti GLUT-1 per ritardo di crescita e/o deficit di GH.

Materiali e Metodi. Abbiamo investigato 3 pazienti (1 maschio e 2 femmine) con diagnosi confermata geneticamente di GLUT-1, afferiti alla nostra UOC tra il 2011 e il 2016. L'accrescimento staturale è stato monitorato durante le visite di follow up e i valori sono stati confrontati, qualora possibile, con quelli rilevati alla nascita e al momento della diagnosi di GLUT-1. Per ogni paziente sono stati dosati i livelli ematici di GH e di IGF-1.

Risultati. 2 pazienti su 3 presentano un deficit staturale con altezza al di sotto di 2 DS, solo una di queste due pazienti, con deficit staturale ma valori di GH nella norma, ha effettuato dieta chetogena per epilessia farmacoresistente. Nessun caso ha raggiunto i criteri per eseguire tests di secondo livello per valutare il funzionamento dell'asse ipotalamo-ipofisi IGF-I, risulta comunque necessario monitorarne la velocità di crescita.

Discussione e conclusioni. Benché lo spettro clinico di GLUT1DS si sta espandendo rapidamente, il pattern di crescita e il profilo endocrinologico di tali pazienti ancora non è ben conosciuto e l'effetto del malfunzionamento di GLUT1 sul sistema endocrino è ancora oggetto di studio. La casistica limitata non permette di ottenere risposta definitiva in merito ad un'associazione tra deficit di crescita/GH e mutazioni in SLC2A1. Tuttavia, suggeriamo di indagare dal punto di vista auxo-endocrinologico i pazienti con GLUT1DS.

1 Growth hormone deficiency: a possible complication of glucose transporter 1 deficiency. Yu Nakagama et al. Acta Paediatr 2012; 101, pp e259-e262

P034

ACGH NELLA PRATICA CLINICA: UTILITÀ E LIMITID. Concolino¹, S. Sestito¹, E. Stefanelli¹, S. Esposito¹, M.t. Moricca¹, F. Scionti¹, A. Viscomi¹, I. Mascaro¹, A. Nicoletti¹¹U.O. Pediatria Universitaria Università Magna Graecia, Catanzaro

Introduzione: L'analisi aCGH (array-based Comparative Genomic Hybridization), ha aperto nuove prospettive diagnostiche nei pazienti con ritardo mentale (RM), ritardo dello sviluppo psicomotorio (RSPM) e/o anomalie congenite multiple, in cui il fenotipo non risulta inquadrabile in sindromi note.

Materiali e metodi: Sono stati arruolati 83 pazienti di età compresa tra 1 e 43 anni, con RSPM, RM associato o meno a dismorfismi, disturbi del comportamento, per i quali i tradizionali test genetici erano risultati negativi. A paziente e genitori è stato effettuato un prelievo di sangue venoso per analisi a-CGH.

Risultati: In 48/83 pazienti si è evidenziata la presenza di un riarrangiamento genetico: 31,5% microdelezione (del), 54% microduplicazione (dupl) e 14,5% del/dupl, confermati tramite FISH o RT-PCR. Dei 48 pazienti, il 69% presentava problematiche cognitive comportamentali associate ad anomalie congenite multiple, il 25% presentava problematiche esclusivamente neuropsichiatriche. La correlazione genotipo-fenotipo è stata effettuata, sulla base dei dati di letteratura e dei principali database genomici. 17/48 riarrangiamenti associati a quadri sindromici noti, 9/17 de novo e 8/17 ereditari. I riarrangiamenti causativi nella maggior parte dei casi sono del (9/17). 31/48 di incerto significato clinico. 4/48 insorti de novo e non ancora descritti in letteratura, 27/48 a segregazione familiare.

Conclusioni: L'aCGH è in grado di evidenziare anomalie cromosomiche al di sotto del potere risolutivo della citogenetica classica. Nella nostra casistica nel 20,5% dei casi è stato dimostrato un riarrangiamento patogenetico. Tuttavia la tecnologia dei microarray produce un numero significativo di risultati di difficile interpretazione. La sola insorgenza de novo non è sufficiente a dimostrare la patogenicità, così come l'ereditarietà non è sufficiente ad escluderla. Bisogna tenere presente fattori quali la penetranza incompleta o l'espressività variabile, nonché il possibile coinvolgimento di regioni soggette ad imprinting. Al fine di giungere all'identificazione di nuove sindromi da del/dupl, si ritiene necessario incrementare l'utilizzo di tale indagine nel tentativo di giungere a conclusioni diagnostiche dei casi non diversamente risolti. J Med Genet 2004;41:241-8

P035

NUOVA MUTAZIONE DEL GENE NIPBL IN PAZIENTE AFFETTO DA SINDROME DI CORNELIA DE LANGE: REPORT CLINICO E CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPOD. Vecchio¹, V. Antona¹, M. Giuffrè¹, A. Selicorni², E. Salzano¹, L. Lagalla¹, E. Pisaneschi³, G. Corsello¹¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno-Infantile. Università degli Studi di Palermo. Palermo.²UOC Pediatria, ASST Lariana. Como.³Laboratorio di Genetica Molecolare, Unità di Genetica Medica. IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Roma.

G.P. giunge alla nostra osservazione ad anni 29 per note dismorfiche e lieve disabilità intellettiva. Non elementi di rilievo all'anamnesi familiare. Anamnesi fisiologica e personale: nato da 3,2 gravidanza alla 40.1 settimana di gestazione, parto eutocico. Buon adattamento alla vita extrauterina; alla nascita: APGAR 1'5':8/9; P. 3100 gr (11°C), L. 49 cm (11°C), C.C. 33 cm (4°C). Riferita ai limiti di norma l'acquisizione delle principali tappe dello sviluppo psicomotorio, difficoltà di inserimento scolastico proseguito con sostegno sino alla scuola secondaria. Anamnesi patologica remota e prossima: diagnosi di disabilità intellettiva di grado lieve ad anni 8 in comorbidità a disturbo d'ansia (fobia sociale) dai 12 anni. All'obiettività G.P. presenta: microcefalia, fronte sfuggente, sinofria, ciglia allungate, rime palpebrali anti-down, filtro lungo, labbra sottili, commessure labiali rivolte verso il basso, mento piccolo e squadrato, irsutismo, mani piccole con clinodattilia del 5° dito. P. 70 Kg (50°C), St. 159 cm (3°C), C.C. 54 cm (3°C). Sottoponiamo G.P. ad approfondimento diagnostico-strumentale comprensivo di screening ecografico ed RMN encefalo con parametri esitati nei limiti di norma eccezione fatta per ipoplasia dello splenio del corpo calloso. Eseguiamo cariotipo: 46, XY maschile normale. Essendo il fenotipo obiettivo clinicamente suggestivo per Sindrome di Cornelia de Lange (SCdL) decidiamo di eseguire analisi molecolare del gene NIPBL. L'indagine evidenzia in eterozigosi la variante de novo c.3316C>T che a livello proteico determina la mutazione p.Arg1106Ter. Tale variante non è stata mai descritta nella letteratura scientifica ma le sue predizioni in silico ne indicano un ruolo patogenetico alterandone la struttura proteica. Sebbene il gene NIPBL risulti mutato in oltre il 50% dei pazienti affetti da forme prevalentemente gravi di SCdL, la nuova mutazione da noi identificata correla invece ad una forma clinicamente moderata della patologia e caratterizzata dalla presenza di note dismorfiche peculiari ed un neurofenotipo intermedio in assenza di malformazioni congenite maggiori. In letteratura tale quadro è raramente associato a mutazioni missense del gene NIPBL correlandosi maggiormente invece tra le cause di SCdL determinate dall'aploinsufficienza dei geni SMC1A, SMC3, HDAC8 e RAD21 che codificano per l'eterotetramero della coesina.

P036

LACRIMA ARTIFICIALE A BASE DI VITAMINA A ED E IN SOLUZIONE LIPOSOMIALE: STUDIO OSSERVAZIONALE SU UN CAMPIONE PEDIATRICO.R. Guagliano¹, L. Spallone², S. Lombardo², P. Trabucco², C. Bertone¹, D. Barillà¹, C. Tinelli³, P.E. Bianchi²¹Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia²Università degli Studi di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia³Unità di Biometria ed Epidemiologia Clinica, Direzione Scientifica, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Obiettivo: lo scopo dello studio è quello di valutare l'efficacia e la tollerabilità di una soluzione oftalmica a base di vitamina A, vitamina E e liposomi nel ridurre i segni e i sintomi delle dislacrimie in pazienti di età pediatrica.

Metodo: nel periodo compreso tra Aprile 2014 e Febbraio 2015 sono stati reclutati 60 bambini di età compresa tra 3 e 12 anni affetti da dislacrimie. I pazienti sono stati suddivisi in 2 gruppi di 30 soggetti ciascuno, destinati a ricevere soluzione isotonica o soluzione oftalmica a base di liposomi, vit. A e vit. E, per 3 volte al giorno per 15 giorni. È stato svolto l'esame del segmento anteriore in biomicroscopia alla lampada a fessura, sia al T0 (basale) che a T1 (fine del trattamento). Sono stati valutati 4 parametri per i segni (secchezza oculare, iperemia congiuntivale, iperemia del bordo palpebrale, blefarite) e 4 parametri per i sintomi (bruciore, prurito, fotofobia e senso di corpo estraneo) ottenuti tramite questionario. Ai segni e ai sintomi è stato attribuito un punteggio da 0 a 2 su una scala di gravità.

Risultati: nei pazienti trattati c'è stata una riduzione statisticamente significativa di tutti i segni considerati; in particolare risultano azzerati i casi gravi (2) di iperemia congiuntivale, occhio secco e blefarite. Significativa è anche la riduzione del sintomo di prurito (per il quale il grado 2 scompare), bruciore e fotofobia. Nel gruppo di controllo gli unici parametri a risultare ridotti, in maniera statisticamente significativa, sono stati i sintomi occhio secco (P=0,003) e bruciore (P=0,022), per i quali la severità di grado 2 risultava diminuita.

Conclusioni: l'utilizzo di un sostituto lacrimale a base di liposomi, vit. A e vit. E si è rivelato efficace nel migliorare segni/sintomi a livello oculare e palpebrale.

P037

VALUTAZIONE DELL'EFFICACIA DEI FARMACI BIOLOGICI NEI PAZIENTI PEDIATRICI AFFETTI DA ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILEB. Di Felice¹, F. Papi², G. Di Cara², G. Micconi³, F. Micconi², G. Cabiati³, E. Cortis⁴¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, sede di Terni, Università degli studi di Perugia²Università degli Studi di Perugia³S.S. Pediatria, Osp. Santa Maria, Terni⁴ASL 2

Scopo: Valutare l'efficacia della terapia con agenti biologici su pazienti pediatrici affetti da AIG.

Metodo: La popolazione studiata era composta da 31 pazienti, 6 maschi e 25 femmine. 15 presentavano la forma oligoarticolare, 8 la poliarticolare, 6 la sistemica e 2 la psoriasica. Di tutti i pazienti, trattati in accordo con le linee guida dell'American College of Rheumatology, 22 hanno raggiunto un buon controllo della malattia, 6 non hanno ottenuto la remissione clinica e 3 hanno presentato severi effetti avversi dopo la somministrazione del metotrexate. Questi 9 pazienti sono stati sottoposti a terapia con agenti biologici: Adalimumab (5), Etanercept (2), Anakinra (2). Dopo 4 mesi di terapia si è valutata l'efficacia del trattamento, in base ai seguenti parametri: VAS (physician global assessment of disease activity), il numero di articolazioni affette, VES e PCR.

Risultati: In base ai risultati ottenuti si può affermare che la terapia biologica ha condotto alla remissione clinica (VES e PCR negative, regressione di edema ed artralgia, arresto del danno articolare) la totalità dei pazienti. Non sono stati riportati effetti avversi, tranne una lieve irritazione in corrispondenza del sito di iniezione.

Conclusioni: I risultati di questo studio aprono speranze per il futuro circa la possibilità di instaurare protocolli di cura che vedano i biologici come farmaci di prima linea. Tuttavia, in considerazione delle scarse conoscenze circa i loro effetti a lungo termine e soprattutto il possibile rischio di sviluppo di tumori solidi ed ematologici, saranno necessari altri studi.

Bibliografia: 1. Master SL, Simon A, Aksentjevich I, Kastner DL. *Horror autoinflammativus: the molecular pathophysiology of autoinflammatory disease*. *Annu Rev Immunol* 2009; 27:621-68. 2. Woo P, Colbert RA. *An overview of genetics of paediatric rheumatic diseases*. *Best Practs Res Clin Rheumatol* 2009;23:589-97. 3. Petty R, Southwood T, Manners P, et al. *International League of Associations for Rheumatology classification of JRA: second revision*, Edmonton, 2001. *JRheumatol* 2004;31:390-2.

P038

PARAMETRI AUXOLOGICI IN BAMBINI ADOTTATI ALL'ESTERO: L'ESPERIENZA DELL'OSPEDALE SAN PAOLO-UNIVERSITA' DI MILANOE. Verduci¹, S. Ghetti¹, R. Arancio¹, S. Palazzo¹, E. Tota¹, G. Banderali¹¹Clinica Pediatrica Osp. San Paolo - ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

Dal 2005 è attivo, presso l'Ospedale San Paolo di Milano, il progetto "Check-up Bambini del Mondo", per l'accoglienza sanitaria del minore adottato all'estero.

Per questo studio sono stati arruolati 206 bambini (124 maschi- 82 femmine; età media (DS) 4,9 anni (3,1) afferenti all'Ambulatorio delle Adozioni Internazionali da gennaio 2013 a marzo 2016.

Sono stati rilevati i parametri auxologici (peso, altezza e calcolo dell'indice di massa corporea BMI), standardizzati poi in z-scores, in quattro occasioni: alla prima visita (t1) per 206 bambini, a 4-12 settimane dalla prima visita (t2) per 187 bambini, ad 1 anno dall'arrivo in Italia (t3) per 85 bambini e a 2 anni (t4) per 33 bambini.

Alla prima misurazione gli z-scores di peso e altezza sono risultati sotto la media per età e nel 30,5% dei bambini con meno di 5 anni si è evidenziata una condizione di malnutrizione cronica, in accordo con le definizioni del WHO.

I valori medi (DS) riscontrati per A/E (altezza per età), P/E (peso per età) e BMI/E (BMI per età) z-scores sono stati rispettivamente: -1,08 (1,24), -0,60 (1,26) e 0,07 (1,16) al t1, -0,87 (1,28), -0,55 (1,29), -0,04 (1,15) al t2, -0,57 (1,05), -0,46 (1,22), 0,00 (1,25) al t3 e -0,24 (1,21), -0,22 (0,90), 0,15 (1,04) al t4.

Il confronto degli z-scores, considerando solo i bambini con le misurazioni in esame in due occasioni, ha evidenziato: un incremento significativo di A/E z-score tra t1 e t2 (p=0,03) e tra t2 e t3 (p=0,03) e un catch-up growth (incremento per A/E $\geq 0,5$ DS) fra t1 e t3; un incremento significativo di P/E z-score (p=0,03) è stato osservato nel periodo fra t2 e t4. Un incremento maggiore in altezza rispetto al peso osservato nel primo anno di follow-up ha portato ad evidenziare un'iniziale deflessione nella curva del BMI. A distanza di due anni, tuttavia, si è osservata una ripresa della crescita del BMI fino a rilevare una condizione di sovrappeso e obesità nel 15% e 12%, rispettivamente, dei bambini.

L'outcome positivo della crescita staturale è una misurazione biologica rivelatrice di un ambiente favorevole, nonché un indicatore di sviluppo cognitivo. È tuttavia importante non trascurare l'aumento di sovrappeso e obesità, condizioni meritevoli di prevenzione mediante interventi nutrizionali a medio e lungo termine.

P039

**PROGETTO “CHECK-UP BAMBINI DEL MONDO”:
ANALISI DELLO STATO VACCINALE DEI BAMBINI
ADOTTATI ALL’ESTERO**E. Verduci¹, R. Arancio¹, F. Salvini¹, S. Palazzo¹, B. Martinucci¹, G. Banderali¹¹Clinica Pediatrica, Osp. San Paolo - ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

Il progetto “Check-Up Bambini del Mondo”, condotto dalla Clinica Pediatrica dell’Ospedale San Paolo di Milano, si occupa dell’accoglienza sanitaria dei bambini adottati all’estero.

Sono stati valutati 206 bambini (124 maschi – età media 58,5 mesi-DS 38,3) afferenti al nostro centro tra gennaio 2013 e marzo 2016, provenienti dai seguenti Paesi: Sud America 54 (26,2%), Cina 52 (25,2%), Africa 32 (15,5%), Russia 26 (12,6%), Asia 23 (11,2%), Est Europa 19 (9,2%). Tutti sono stati sottoposti a indagini di screening secondo il protocollo fornito dal GLNBM-SIP (Gruppo di Lavoro Nazionale per il Bambino Migrante).

Sono stati valutati i dosaggi anticorpali nei confronti di tetano, morbillo, rosolia ed epatite B.

Le sierologie vaccinali per tetano sono risultate protettive nel 79,3% dei casi, per morbillo nel 77,1% dei casi, per rosolia nel 60,1% e per epatite B nel 51,8%.

Sono state quindi valutate alcune variabili indipendenti quali Paese d’origine, età del bambino e tempo di istituzionalizzazione quali possibili fattori predittivi di immunoprotezione.

Come evidenziato dalla letteratura (Cilleruelo et al, 2008) il Paese d’origine risulta l’unico fattore correlabile allo stato vaccinale e, in particolare, il nostro studio ha mostrato significatività statistica ($p < 0,005$) nel rapporto tra Paese di provenienza e anticorpi contro tetano e rosolia.

I Paesi in cui si evidenziano livelli maggiormente protettivi di IgG anti-tossina tetanica sono la Russia (95,8%), l’Asia (95,2%), l’Est Europa (89,5%) e il Sud America (82,7%).

Per quanto riguarda le IgG anti-rosolia, la copertura è scarsa e la Cina risulta il Paese con la percentuale maggiore di protezione (76,6%).

Il ridotto numero di dati non ha permesso di conferire significatività statistica alla correlazione tra le IgG anti-morbillo e l’area di provenienza, mentre gli HBsAb si sono rivelati omogenei e scarsamente protettivi in tutte le regioni considerate.

I dosaggi anticorpali si confermano, dunque, uno strumento fondamentale nell’analisi dello stato vaccinale di questi bambini. Inoltre è importante valutare il background etnico e considerare il Paese d’origine quale unico fattore predittivo di immunoprotezione.

P040

**CNTNAP2 HETEROZYGOUS DELETION IN A CASE OF
EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY**M.F. de Leva¹, D. De Brasi², S. Graziano¹, M. Pandolfi¹, C. Tucci¹, S. Buono¹¹SC Neurologia, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italia.²SC Pediatria, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italia.

Introduction: Epileptic encephalopathy (EE) refers to a heterogeneous group of epilepsy syndromes with severe cognitive and behavioral disturbances. They vary in age of onset, etiologies, neuropsychological deficits, electroencephalographic (EEG) patterns, seizure types, and prognosis.

West syndrome is a severe EE composed of infantile spasms, an interictal EEG pattern termed hypsarrhythmia, and mental retardation.

The CNTNAP2 gene encodes a neuronal transmembrane protein member involved in neural-glia interactions and clustering of potassium channels in myelinated axons. Homozygous mutations designates cortical dysplasia-focal epilepsy syndrome (CDFES). Homozygous or compound heterozygous mutations were also described in child with Pitt-Hopkins syndrome-like phenotype, characterized by mental retardation, seizures, and hyperbreathing patterns. Moreover, SNPs have been associated with increased susceptibility to autism.

We report the case of a 20-month-old child with West syndrome and severe mental retardation with CNTNAP2 heterozygous deletion.

Case report: Our patient presented West syndrome, severe mental retardation, generalized hypotonia, no major dysmorphic features. Epilepsy begun at age of 5 months with infantile spasms that requires IM ACTH treatment. At the age of 11 months he presented one more time infantile spasms and was once again effectively treated with ACTH. To date he presents a good response to valproate therapy. His EEGs showed hypsarrhythmia congruent with infantile spasms and later occipital paroxysmal activity.

MRI performed at the age of 6 months showed no relevant features.

Genetic evaluation comprised aCGH and NGS panel for EE. NGS found no mutation in the 23 genes analyzed. aCGH detected a heterozygous 7q35del in CNTAP2 gene, so direct sequencing was performed revealing no other mutation.

Discussion: To date there are no reports about heterozygous mutation of CNTNAP2 in CDFES, although our case suggest a potential causative role of the 7q35del, given the likeness of the phenotypes. Our child presents a more severe clinical picture, somewhat expanding the spectrum of CNTNAP2 mutations, however other gene mutations could be implied and have to be studied.

P041

STUDIO 'REAL-LIFE' DEL TRATTAMENTO DELLE CRISI CONVULSIVE ACUTE E DELLO STATO DI MALE EPILETTICO IN ETÀ PEDIATRICA: APPLICAZIONE DI PROTOCOLLO TERAPEUTICO CONDIVISO IN EMERGENZA

I. Gueli¹, A.E. Beltramo¹, K. Perri¹, M.S. Vari¹, F. Pinto¹, M.G. Baglietto¹, M. Mancardi¹, S. Buratti², A. Palmieri³, C. Minetti¹, P. Striano¹

¹Dipartimento di Neuroscienze, Istituto G. Gaslini, Genova

²UOC Anestesia e Rianimazione neonatale pediatrica, Istituto G. Gaslini, Genova

³UOC Pronto Soccorso e Medicina d'Urgenza Pediatrica, Istituto G. Gaslini, Genova

Premessa: In età pediatrica la suscettibilità alla comparsa di crisi convulsive è maggiore rispetto all'adulto, con significativa incidenza di stato di male epilettico (SME). Alla luce della mortalità e delle morbidità ad esso correlate, un intervento terapeutico tempestivo (5-10 minuti, tenendo conto della "definizione operativa" di SME), è cruciale per prevenire danni neuronali diretti o potenziali effetti sistemici dannosi per il SNC.

Metodi: analisi retrospettiva degli accessi in PS per crisi convulsiva in apiressia da gennaio a dicembre 2015, con analisi della gestione terapeutica in emergenza delle convulsioni non responsive a farmaci di prima linea.

Risultati: 180 pz (92M; 88F; età media: 7,09 anni) con accesso in PS per crisi convulsiva (92 prima crisi; 88 pregressa diagnosi di epilessia). Di questi, 165 non presentavano crisi all'ingresso (150 crisi risolta; 15 stato post-critico). Per 15 pz l'episodio critico era in atto, nonostante 8 avessero già ricevuto una dose di BZD a domicilio (diazepam er; 1 pz midazolam oromucosale) o durante il trasporto in ambulanza (midazolam ev), senza beneficio. Per questi 15 pz, considerata la definizione operativa di SME ed i farmaci già somministrati pre-accesso, si è attuato il protocollo terapeutico condiviso in emergenza. Per 7 pz la crisi si è risolta con la somministrazione di farmaci di prima linea (BZD): 1 pz diazepam er (0,5 mg/Kg); 1 pz midazolam oromucosale (dose/età); 5 pz midazolam ev (0,2 mg/kg). Per 6 pazienti si è reso necessario somministrare farmaci di seconda linea, in accordo col rianimatore: 5 pz LEV 30mg/Kg ev lenta; 1 pz fenobarbitale (10 mg/Kg ev). Solo 1 di questi 6 pz ha necessitato di ricovero in UTI (intubazione + propofol).

Conclusioni: il numero di accessi in PS per crisi convulsiva non è trascurabile, ma circa l'85% degli episodi convulsivi nel bambino è di breve durata e non richiede alcuna terapia all'arrivo in PS. Pertanto, se l'episodio è ancora in corso all'ingresso, risulta necessaria terapia urgente. Poiché oggi la prognosi dello SME è relativamente buona, se l'intervento è tempestivo, è indicato evitare sovradosaggi terapeutici per non aumentare il rischio per il paziente, ed è necessario assicurarsi un trattamento standardizzato secondo protocolli concordati.

P042

SINDROME DA MICRODELEZIONE 17q12 ASSOCIATA AD ALTRI MICRORIARRANGIAMENTI CROMOSOMICI

C. Coradeschi¹, M.R. Curcio¹, G. Bartalini¹, S. Grosso¹

¹Sezione di Pediatria-Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università di Siena

La microdelezione cromosomica 17q12 insorge come mutazione de novo o trasmessa con modalità autosomica dominante. E' riscontrata in pazienti con quadro variabile di disturbi neuropsicologici (disabilità intellettiva/ritardo psicomotorio, difficoltà di apprendimento) e un quadro malformativo/funzionale degli organi interni (renale, genitale, epatico, pancreatico). Quest'ultime sono dovute al coinvolgimento del gene HNF1B. Noi riportiamo il caso di un paziente portatore di tale microdelezione risultata associata ad altri microriarrangiamenti cromosomici. B.D., ragazzo di 15 anni, obeso con dismorfismi faciali minori, ipogonadismo relativo, ginecomastia, disabilità intellettiva e immaturità cognitivo-affettiva, è arrivato alla nostra osservazione a di 13 anni. In anamnesi intervento di orchidopessi per testicolo destro mobile e sinistro ritenuto in addome; sorella con ritardo psicomotorio. Il ragazzo ha eseguito valutazione psicologica (ritardo moderato), dietetica e endocrinologica. Gli esami ematici, la RM encefalo, l'ecografia addome e testicolare sono normali. L'ecografia mammaria evidenzia ginecomastia vera bilaterale. Dal punto di vista genetico è stata eseguita QF-PCR (cromosomi 13,18,21,X,Y) che mostra un corredo cromosomico maschile, l'indagine molecolare del sito FRAXA che risulta negativa. L'analisi CGH-Array evidenzia microdelezione 17q12 di circa 1,7Mb associata a microduplicazione 3p12.3p12.1 e microdelezione 5q23.2. Sono in corso gli esami per definire se gli arrangiamenti sono de novo o ereditati. Il paziente da noi descritto presenta un quadro congruente con la Sindrome da microdelezione 17q12, classicamente caratterizzato da dismorfismi faciali minori, disabilità intellettiva e anomalie genitali. Differentemente dalla letteratura, nel paziente da noi riportato non sono presenti, attualmente, alterazioni renali, epatiche o pancreatiche. Peculiare, invece, è risultata la presenza di ginecomastia, assente nella Sindrome. Difficile stabilire se tale peculiarità clinica sia da ascrivere alla Sindrome o da ricondurre alla presenza degli altri riarrangiamenti genomici. Infatti, nella regione 3p12.3p12.1 e 5q23.2 sono contenuti, rispettivamente, 13 geni e pseudogeni, al momento dal significato patogenetico incerto. [Laffargue et al, Arch Dis Child 2015]

P043

UNA RARA FORMA DI GENODERMATOSI: CLERICUZIO-TYPE POIKILODERMA WITH NEUTROPENIA SYNDROMEL.A. Canduscio¹, C. Lo Verso¹, A.M. Tranchida¹, M. Allegro¹, R. Ganci², G. Corsello¹, N. Cassata²¹Dip. di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'alexandro", Università degli studi di Palermo²Struttura Complessa di Pediatria, Osp. Riuniti Villa Sofia -Cervello, Palermo

M.A.; nata a 26 WG, parto spontaneo. Nazionalità tunisina. Genitori consanguinei, fratello con sindrome da microdelezione 7pter. Cariotipo 46 XX. A 4 mesi di vita ritardo di crescita staturo-ponderale con diagnosi di ipotiroidismo. Storia di pneumopatie ricorrenti sin dai primi mesi di vita, test del sudore negativo, Ig sieriche nella norma. A 6 mesi prime manifestazioni dermatologiche e riscontro di neutropenia. Ha eseguito biopsia cutanea compatibile con ittiosi congenita. Nel sospetto di sindrome di Netherton ha eseguito esame del capello al microscopio a luce polarizzata: negativo. A 5 anni riscontro di artrite settica dell'anca. Giunge alla nostra osservazione all'età di 7 anni. Peso e statura < 3° centile. Aspetto dismorfo: turricefalia, fronte prominente, sopracciglia rade, naso a sella, solco palmare unico bilaterale. Cute bruna con poichiloderma esteso a tutto il manto cutaneo con tendenza al sanguinamento ed elementi corneiformi biancastri sparsi agli arti. Stomatite aftosa, carie e discromie dentarie, edemi alle articolazioni interfalangee di mani e piedi, dolorabilità alla mobilizzazione attiva e passiva di IV e V dito della mano destra, distrofia ed ipercheratosi ungueale. Confermato il dato della neutropenia. Negative le indagini infettivologiche. All' Rx evidenza di schisi congenita dell'arco posteriore vertebrale (L4, L5, S1). ECG, ecocardio, eco collo, eco addome, consulenza ORL nella norma.

La consulenza dermatologica depone per sindrome tipo clericuzio e identifica come precancerose alcune lesioni sui padiglioni auricolari. Pertanto è stato programmato follow-up oncoematologico.

La sindrome di Clericuzio è una rara forma di genodermatosi a ereditarietà autosomica recessiva dovuta ad una mutazione del gene C16orf57, espresso nelle cellule della serie mieloide, che comporta alterazione della loro crescita e maturazione a livello midollare. Tipico è il coinvolgimento dermatologico fin dai primi mesi di vita. L'associazione poichiloderma-neutropenia è fortemente suggestiva della diagnosi, confermata dalla genetica molecolare. In letteratura sono descritti casi a evoluzione cancerosa (mielodisplasia, LMA, carcinoma a cell. squamose) pertanto questi pazienti meritano un attento follow up orientato anche in senso onco-ematologico¹.

P044

DUPLICAZIONE 2q36.1-q37.3 ASSOCIATA A DUPLICAZIONE 4q35.1 E 4q35.2: DESCRIZIONE DI UN CASO CLINICO E CORRELAZIONE GENOTIPO-FENOTIPOM. Piccione¹, M. Busè¹, A. D'Anna¹, D. Palazzo², H.C. Cuttaia³, S.A. Lauricella³¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno- Infantile "Giuseppe D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo²Centro Riferimento Regionale malattie genetiche e cromosomiche rare AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo³Laboratorio di Citogenetica Medica AOOR Villa Sofia-Cervello, Palermo

L'introduzione degli array-GCH nello studio del DNA ha consentito nell'ultimo decennio l'identificazione di anomalie criptiche e CNVs patologiche de novo e una sempre più accurata correlazione genotipo-fenotipo. In particolare, CNVs della regione telomerica del braccio lungo del cromosoma 2 sono descritte in letteratura associate a note dismorfiche, cisti renali, asimmetria degli arti, ritardo di sviluppo e disabilità intellettiva di grado variabile, ovvero a macrocefalia e disturbi dello spettro autistico.

In questo lavoro descriviamo il caso di una bambina giunta alla nostra osservazione a 3 mesi di vita per note dismorfiche (facies a luna piena, ipertelorismo, rime palpebrali orientateggianti, filtro nasale lungo, labbro superiore sottile), ritardo psicomotorio, ipotono assiale ed ipoplasia del corpo calloso. La piccola presenta parametri auxologici nella norma e lo screening ecografico ha escluso anomalie associate. L'esame del cariotipo, eseguito alla nascita, aveva rilevato un cariotipo femminile a 46 cromosomi con materiale aggiuntivo di origine sconosciuta a livello della banda q37.2 del braccio lungo di un cromosoma 2. L'analisi mediante array-CGH ha mostrato un triplice riarrangiamento genomico de novo: duplicazione 2q36.1-q37.3 di circa 18,7 Mb, duplicazione 4q35.1 di circa 323 kb e duplicazione 4q35.2 di circa 392 kb. In tali regioni sono contenuti numerosi geni. La regione 2q36.1-q37.3 comprende oltre 100 geni, tra cui CUL3, IRS1, COL4A4, COL4A3, SLC19A3, CCL20 e TRIP12. La duplicazione 4q35.1 coinvolge i geni SCL25A4, HELT, KIAA1430, SNX25, mentre nella regione 4q35.2 è incluso il gene ZFP42.

Sebbene non tutti i geni coinvolti abbiano, ad oggi, un ruolo chiaro, la complessa anomalia criptica riscontrata, ed in particolare la duplicazione 2q36.1-q37.3, può ritenersi correlata al fenotipo della piccola paziente.

In letteratura sono prevalentemente descritte delezioni della regione 2q36.1-q37.3; la nostra esperienza costituisce pertanto un raro caso di duplicazione e contribuisce alla definizione del fenotipo associato alle CNVs di tale regione. Bibliografia. Doco-Fenzy M et al., Deletion 2q36.2q36.3 with multiple renal cysts and severe mental retardation. Eur J Med Genet. 2008 Nov-Dec;51(6):598-607.

P045

RAPAMICINA OFF LABEL IN UNA MALFORMAZIONE LINFANGIOMATOSA COMPLESSA

F. Quagliarella¹, S. Bertrando¹, C. Gaggiano¹, G. Boddi¹, M. Lodolo¹, F.S. Carbone¹, G. Bartalini¹, S. Grosso¹

¹Sezione di Pediatria - Dipartimento di Medicina Molecolare dello Sviluppo - Università degli studi di Siena

Introduzione: la rapamicina è un inibitore di mTOR in fase di sviluppo clinico dal 1996 come agente immunosoppressivo nel trapianto di organi solidi. Attualmente il farmaco è approvato dalla FDA per la prevenzione del rigetto di trapianto di rene in adulti e ragazzi di età maggiore di 13 anni.

Tutti gli inibitori di mTOR hanno effetti immunosoppressivi e anti-neoplastici, legati alle loro proprietà antiproliferative e antiangiogeniche.

Descriviamo un caso di una malformazione linfangiomatosa complessa trattata con Rapamicina da 6 mesi sulla base di un trial clinico di fase II - Safety and Efficacy Study of Sirolimus in Complicated Vascular Anomalies.

Caso clinico: A. R. di 12 anni, è affetta da malformazione linfangiomatosa congenita che interessa i tessuti superficiali e profondi del collo con lesioni che circondano le vie aeree e si approfondano nel mediastino; concomitano anomalie di sviluppo vascolare a livello del sistema nervoso centrale. Sin dalla nascita ha subito diversi interventi chirurgici resettivi e di embolizzazione con successiva recidiva e nel 2013 ha effettuato trattamento con Propranololo per os senza beneficio clinico. Ultima embolizzazione della lesione nel novembre 2014. Nel gennaio 2016 la paziente ha intrapreso terapia orale con Rapamicina. Il trattamento, off label per la patologia, è tutt'ora in corso dietro monitoraggio clinico e strumentale presso la nostra clinica e prevede una durata di trattamento per almeno 2 anni. Dopo un follow-up di 6 mesi, è stata eseguita una RM di controllo che ha documentato una minima riduzione della lesione, più evidente a livello della regione latero-cervicale ed angolo-mandibolare sinistra. Ad oggi non sono stati registrati effetti collaterali significativi ad eccezione di afte della mucosa orale e astenia.

Conclusioni: la nostra osservazione, seppure preliminare, suggerisce che la Rapamicina può costituire un valido presidio terapeutico nella gestione delle malformazioni linfangiomatose complicate.

[-Efficacy and Safety of Sirolimus in the Treatment of Complicated Vascular Anomalies. Adams DM. Pediatrics, 2016 Feb;137(2):e20153257

-Sirolimus for the treatment of children with various complicated vascular anomalies. Lackner H. Eur J Pediatr. 2015 Dec;174(12):1579-84]

P046

EFFICACIA E LA TOLLERABILITA' DEL PERAMPANEL IN BAMBINI ED ADOLESCENTI CON EPILESSIA FARMACORESISTENTE: PRIME ESPERIENZE PIEMONTESI

P. Rasmini¹, I. Bagnasco², M. Viri³, C. Peruzzi³, M. Patrini⁴

¹S.C NPI, ASL Vercelli

²S.C. NPI, ASL TO1

³SSvD NPI, AOU Novara

⁴S.C. NPI, ASL CN2

Scopi: Perampanel è un farmaco efficace e sicuro nel trattamento come terapia aggiuntiva nelle epilessie con crisi focali con o senza generalizzazione. Tuttavia l'efficacia e la tollerabilità in età evolutiva sono tuttora poco conosciute. Da circa un anno è prescrivibile in Italia per pazienti > di 12 anni. Scopo di questo studio retrospettivo osservazionale è di valutare l'efficacia e la tollerabilità del Perampanel come terapia aggiuntiva in bambini ed adolescenti con epilessie farmacoresistenti, afferenti a vari centri epilettologici piemontesi.

Metodi: sono stati valutati 14 pazienti epilettici tra i 12 e i 17 anni, non rispondenti ad almeno due farmaci antiepilettici in associazione o consecutivi, a cui è stato somministrato Perampanel come trattamento aggiuntivo con almeno 3 mesi di follow up.

Sono stati considerati l'assetto neuropsichiatrico, il tipo di crisi epilettiche, l'etiologia, i dati di neuroimaging e le terapie concomitanti.

La tipologia delle crisi è stata valutata in base ai criteri ILAE (2016), la frequenza delle crisi e gli eventuali eventi avversi sono stati raccolti dal diario clinico riportato dalle famiglie dei pazienti.

L'efficacia è stata espressa come assenza di crisi, riduzione > 50% o riduzione < 50%, invariata/peggiorata.

Sono stati analizzati i motivi della sospensione del trattamento.

Risultati: 14 pazienti, 5 maschi e 9 femmine, tra i 12 ed i 17 anni, tutti con epilessia non controllata, sono stati arruolati nello studio e trattati con Perampanel come add on a dosi variabili tra 4 e 12 mg/die.

Il follow up è stato esteso da tre mesi ad oltre un anno. Dopo un anno > del 50 % dei pazienti del nostro campione assume tuttora il farmaco con una buona efficacia. Gli eventi avversi sono stati rari e lievi e non hanno comportato la sospensione del trattamento.

Conclusioni: I risultati preliminari dello studio suggeriscono che Perampanel sia discretamente efficace e ben tollerato in pazienti pediatriche con epilessie farmacoresistenti.

Bibliografia: Biro,A, Stephani,U et al., Effectiveness and tolerability of perampanel in children and adolescents with refractory epilepsies. Neuropediatrics; 2015 Apr; 46(2) 110-6.

P047

BAMBINI E SBARCHI: L'ESPERIENZA DI RAGUSA

D. Caselli¹, A. Nicolini¹, M. Micallef¹, F. Cascone¹, G. Noto², C. Scarso³, R. Salvo¹, G. Drago⁴, M. Arico⁵

¹U.O.C. Pediatria ASP Ragusa

²U.O.C Pronto soccorso ASP Ragusa

³Pronto Soccorso OO.RR. Vittoria-Comiso ASP Ragusa

⁴Direzione Sanitaria Aziendale ASP Ragusa

⁵Direzione Generale ASP Ragusa

Introduzione. l'Azienda comprende Pozzallo che ,per collocazione geografica e per scelta del governo, rappresenta uno dei principali punti di sbarco di immigrati. Circa il 10% dei migranti è rappresentato da minori. L'accoglienza sanitaria prevede, uno screening "in banchina". Questo "triage" viene svolto, ormai da anni personale della Azienda: tutte le gravide e i soggetti che presentano alterazioni evidenti o probabili vengano avviati a uno degli ospedali della azienda (Ragusa, Modica, Vittoria). Dopo la valutazione in Pronto Soccorso, qualora le condizioni cliniche lo richiedano, i soggetti, adulti o bambini, vengono ricoverati. Riportiamo la nostra esperienza recente nella accoglienza di bambini. Materiali e metodi: analisi dei dati relativi ad accessi ospedalieri e ricoveri di minori, nel periodo compreso tra il 1.1.2014 e il 30.6.2016. Risultati: Su 23456 soggetti accolti nel 2014, 2839 erano minori, con 38 accessi ospedalieri (1.3%) e 19 ricoveri. Nel 2015, su 14939 soggetti accolti, 1055 erano minori, con 16 accessi ospedalieri (1.5%) e 14 ricoveri (0.66%). Nel primo semestre 2016, su 6666 soggetti accolti, 490 erano minori, con 7 accessi al PS di Ragusa e 7 ricoveri complessivi (1.7%). Nessuno dei bambini accolti è deceduto. Poche le diagnosi di malattia rilevante, tra cui nel 2016: Ascesso Tuberculare retrofaringeo (n=1); miosite massiva (n=1); infezione da HIV (n=1); anemia grave da carenza vitaminica (n=1). Conclusioni: la accoglienza ai minori arrivati con gli "sbarchi" è un dovere sociale e sanitario. La popolazione migrante soffre per le privazioni acute o protratte causate dalla detenzione che precede la traversata. Malattie della pelle tra cui la scabbia sono relativamente frequenti ma di facile trattamento. A causa della selezione spontanea che viene fatta nella scelta dei soggetti che accettano il percorso di migrazione, la presenza di gravi malattie congenite è molto bassa; si riscontrano episodi di violenza a carico di donne ed anche di adolescenti. Nei rimanenti casi questi bambini hanno problemi sociali più che sanitari. La piena collaborazione tra Prefettura e Azienda sanitaria ha permesso di fronteggiare questo problema che, per le sue implicazioni, è ormai di rilevanza continentale piuttosto che locale.

P048

EFFICACIA E TOLLERABILITÀ DEL PERAMPANEL IN ADOLESCENTI CON EPILESSIA FOCALE NON CONTROLLATA E PLURICOMORBIDITÀ

M. De Rinaldis¹, L.A. Gennaro¹, L. Losito¹, A. Trabacca¹

¹Unità per le Disabilità gravi dell'età Evolutiva e Giovane Adulta (Neurologia dello Sviluppo e Neuroriabilitazione) - I.R.C.C.S. "E. Medea" - Ass. "La Nostra Famiglia" - Sede di Brindisi

Perampanel è un antagonista del recettore AMPA recentemente approvato per il trattamento in add-on di crisi parziali e con secondaria generalizzazione in pazienti di età ≥ ai 12 anni.

RAZIONALE: valutare l'efficacia e tollerabilità del perampanel nel trattamento dell'epilessia non controllata in soggetti adolescenti con pluricomorbilità.

Materiali e metodi: Abbiamo reclutato 10 soggetti di età fra 12 e 17 anni (EM 13,9 aa), di cui 7 F e 3 M. 7 pazienti presentano un'epilessia focale sintomatica, 2 un'epilessia focale criptogenetica, 1 paziente epilessia focale in Sindrome di Rett. 4 pazienti presentano crisi focali con secondaria generalizzazione. Tutti erano già in trattamento con almeno 1 farmaco antiepilettico (AED) in range (media AED: 2) senza adeguato controllo. La frequenza delle crisi nei mesi precedenti l'inserimento del perampanel era pluriquotidiana nel 30% dei pazienti, settimanale/plurisettimanale nel 40%, polimensile (2-3 episodi/mese) nel 30%. 8 pazienti presentano in comorbilità patologie neuropsichiatriche: 6 Paralisi Cerebrale Infantile in trattamento con antispastici, 8 disabilità intellettiva, 3 pazienti disturbi psicopatologici. 5 pazienti presentano patologie a carico di altri organi/apparati (1 paziente cardiopatia congenita in trattamento, 1 paziente aritmia cardiaca in trattamento, 1 paziente diabete - I tipo in trattamento, 2 pazienti calcolosi renale). Perampanel è stato inserito secondo indicazioni. La dose raggiunta per ogni paziente era compresa tra 4-8 mg/die al momento dello studio (media 6 mg). Dosaggi degli altri AED immutati. Il follow-up è durato 3 mesi fino ad un massimo di 10 (media 5,1 mesi). Tutti i pazienti sono stati sottoposti ad una valutazione clinica/EEG all'inizio del trattamento con perampanel e al follow-up, con valutazione del livello plasmatico degli altri AED.

Risultati: il 50 % dei pazienti ha presentato riduzione tra il 25% e il 50% nella frequenza degli episodi critici sia focali sia secondariamente generalizzati, il 20% una riduzione inferiore al 25%, il 30% non ha presentato alcuna modifica nella frequenza. In un caso si è osservato riduzione del 50% delle crisi a grappolo. 1 paziente ha interrotto il trattamento al 3° mese per marcata agitazione. Non significative interazioni con altri AED ed altri farmaci. Bibliografia: Lagae L, et al. Adjunctive perampanel in adolescents with inadequately controlled partial-onset seizures: A randomized study evaluating behavior, efficacy, and safety. *Epilepsia*. 2016 Jul;57(7):1120-9

P049

1000 GIORNI: DALLA GRAVIDANZA AI PRIMI TRE ANNI DI VITA DEL BAMBINO. CENTRO PER DONNE, NEOGENITORI E NUCLEI FAMILIARI

M.R. Marchili¹, L. Rotondi Aufiero¹, A. Quondamcarlo¹, F. Trapani², E. Serangeli², M.E. Trillo³, A. Villani¹

¹U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

²Associazione Pianoterra onlus

³Associazione Culturali Pediatri

Introduzione: 1000 Giorni è un programma d'intervento precoce, integrato e multidimensionale per donne in gravidanza, neogenitori e bambini molto piccoli (0-3 anni), ideato dall'Associazione Pianoterra onlus in collaborazione con l'Associazione Culturale Pediatri.

Scopo: Promuovere e diffondere le buone pratiche parentali per ridurre e prevenire possibili fattori di rischio in ambito sanitario e psico-sociale-educativo; facilitare e incoraggiare le famiglie più vulnerabili ad utilizzare in maniera efficace le strutture socio-sanitarie ed educative del territorio; offrire servizi aggiuntivi e innovativi di cura e benessere di donna e bambino, per contrastare povertà ed emarginazione sociale.

Materiali e metodi: Attivazione di una rete comunitaria di servizi per la famiglia, apertura di uno sportello di ascolto e orientamento, offerta di un incentivo concreto alla prevenzione e sostegno alla genitorialità attraverso la Valigia Maternità: una valigia con beni di base per mamma e bambino che è donata alla donna prima del parto a condizione che abbia eseguito gli esami e accertamenti previsti dal S.S.N incluso un corso di accompagnamento alla nascita. Nell'ambito del monitoraggio di situazioni complesse e promozione di incontri con esperti, è iniziata la collaborazione con la U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù.

Conclusioni: Sostenere i genitori, accompagnarli verso forme idonee di accudimento, di cura e di relazione col proprio bambino, è un potente strumento di lotta alla povertà e all'emarginazione sociale soprattutto nelle famiglie più vulnerabili.

Bartley M., Blane D., Montgomery S., "Socioeconomic determinants of health Health and life Course: why safety nets matter", in BMJ 19 Aprile 1997; vol. 314.

P050

MILD ENCEPHALOPATHY WITH REVERSE SPLENIAL LESION

L. Cursi¹, E. Boccuzzi¹, L. Lancella¹, A. Quondamcarlo¹, A. Grandin¹, A. Krzystofiak¹, E. Bozzola¹, M. Gonfiantini¹, A. Marchesi¹, M.R. Marchili¹, L. Rotondi¹, I. Tarissi¹, D. Valentini¹, M. Iannelli¹, V. Pansini¹, A. Villani¹

¹U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

La MERS (Mild Encephalopathy with Reverse Splenial Lesion) è una encefalopatia transitoria associata a lesioni reversibili dello splenio del corpo calloso. Descritta per la prima volta nel 2004, è una entità clinica poco riportata in letteratura. Tra i meccanismi eziopatogenetici proposti, è stato ipotizzato un trigger infettivo.

Una ragazza di 14 anni veniva ricoverata presso altra struttura per febbre, cefalea e stato confusionale. Gli esami ematici eseguiti risultavano nella norma, come gli approfondimenti microbiologici e le indagini strumentali (TC e RM encefalo). Per il riscontro di aumento della proteinorachia e presenza di anomalie lente in sede fronto-temporale sinistra all'EEG, nel sospetto di meningoencefalite, veniva avviata terapia antibiotica, antivirale e steroidea. A causa della persistenza dei sintomi e della comparsa di stato soporoso, la ragazza veniva trasferita presso il nostro Nosocomio dove assistevamo a comparsa di crisi di agitazione psicomotoria, apnee, foto-fonofobia, rifiuto della deambulazione e della posizione seduta, ritenzione urinaria e fecale. Sospesa terapia steroidea. Gli esami ematici e microbiologici mostravano esclusivamente positività di PCR per HHV6 su sangue intero ed iposodiemia ingravescente, con ipersodiuria. Dopo rivalutazione delle immagini TC e RM, confermate negative, la ragazza veniva sottoposta nuovamente a TC, negativa, ad EEG con conferma di anomalie frontali, e a PESS arti inferiori, alterati. Dopo valutazione collegiale multidisciplinare, veniva eseguita nuova RM encefalo con evidenza di lesione a livello dello splenio del corpo calloso avente caratteristiche compatibili con quadro di MERS. Venivano sospese le terapie antibiotiche e antivirali ed avviata esclusivamente una terapia steroidea con progressiva risoluzione del quadro clinico e normalizzazione degli esami strumentali.

La MERS è una condizione clinica poco nota caratterizzata da una sintomatologia prodromica assolutamente aspecifica e da una fase acuta con manifestazioni neurologiche di entità clinica rilevante, sebbene reversibili. La probabilità di riscontrare un caso di MERS nella pratica clinica è molto basso, ma conoscerne l'esistenza e le manifestazioni è indispensabile per poterla sospettare e gestire.

P051

ACCOGLIENZA SANITARIA DEL BAMBINO ADOTTATO ALL'ESTERO NELLA REGIONE PIEMONTE

M. Zaffaroni¹, S. Garazzino², A. Guala³, G. Manna⁴, G. Ballardini³, N. Grasso¹, I. Raffaldi², L. Baroero², R. Calzedda², P.A. Tovo², G. Bona¹

¹Clinica Pediatrica – Azienda Ospedaliero-Universitaria “Maggiore della Carità” di Novara

²SC Pediatria 2U - Presidio Osp. Infantile “Regina Margherita” - Città della Salute e della Scienza, Torino

³SOC Pediatria, Ospedale Castelli, Verbania

⁴Direzione sanità - Regione Piemonte

La Regione Piemonte, con la delibera “Azioni a favore dell'area sanitaria inerente le adozioni internazionali” del 30.12.2009, ha stabilito che i bambini adottati all'estero possano afferire presso 3 ospedali (a Torino, Novara e Verbania) per eseguire tutte le visite e gli esami previsti dal protocollo GLNBM-SIP con esenzione dal ticket fino a 6 mesi dall'arrivo in Italia.

Nei 3 centri sono stati seguiti 737 bambini: 446 maschi e 291 femmine. 382 avevano meno di 4 anni di età, 239 fra 4 e 8 anni, 116 oltre 8 anni. Rispetto al Paese di provenienza, 134 sono stati adottati in Etiopia, 92 in Cina, 74 in Russia, 66 in Vietnam, 46 in Colombia, 41 in Burchina Faso, 35 in Congo, 30 in Polonia, in minor numero in Brasile, India, Filippine, Perù, Ucraina, Bulgaria, Mali ed altre nazioni.

La valutazione dello stato di salute ha permesso di riconoscere in oltre metà dei bambini parassitosi intestinali (giardiasi, amebiasi) o cutanee (mollusco contagioso, scabbia, tinea, pediculosi). Fra le malattie infettive sono stati identificati 10 soggetti portatori di Virus Epatite B; è stata diagnosticata TBC latente in 15 soggetti, TBC polmonare in 2, in un caso TBC ossea; 1 bambino con HIV è in terapia mentre altri 12 bambini esposti ad HIV sono risultati non infetti.

Malformazioni maggiori (labiopalatoschisi, atresie gastrointestinali operate) sono state osservate in 45 su 92 bambini cinesi e in 12 provenienti da altri Paesi. 10 presentavano malformazioni al SNC o gravi deficit sensoriali, altri 10 bambini (tutti provenienti dall'Est Europa) Sindrome Feto-alcolica. In 6 soggetti erano segnalati maltrattamenti e/o abusi sessuali.

La valutazione dello stato vaccinale, anche in presenza di documentazione, ha permesso di riconoscere molti bambini non immuni con necessità di eseguire le vaccinazioni (in % diversa fra gli adottati dalle varie aree geografiche).

Alla luce dell'esperienza maturata in Piemonte, visti i numerosi casi di bambini con bisogni speciali, si conferma l'importanza di una adeguata accoglienza sanitaria del bambino adottato all'estero. Occorre promuovere provvedimenti mirati in tutte le regioni italiane al fine di identificare Centri di riferimento dove le famiglie adottive possano trovare assistenza secondo il protocollo del GLNBM-SIP.

P052

MOBILITÀ ARTICOLARE, FLESSIBILITÀ E CONTROLLO METABOLICO IN GIOVANI SOGGETTI CON DIABETE DI TIPO 1

P. Francia¹, B. Piccin², M. Gulisano¹, S. Toni²

¹Dip. Medicina Sperimentale e Clinica di Firenze

²Unità di Diabetologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer

Il diabete mellito può incidere sulla stato dei tessuti periarticolari e di altri fattori di rischio per la limitata mobilità articolare. Lo scopo di questo studio è stato quello di indagare la mobilità articolare della caviglia (MAC) e la flessibilità in giovani pazienti con diabete di tipo 1 (DMT1), oltre a verificare la relazione fra tali parametri ed i dati sul controllo metabolico mantenuto.

In 35 giovani pazienti con DMT1, (22/13:M/F), età media 14.3±3.7 anni; durata della malattia 7.2±3.9 anni, indice di massa corporea (IMC) 20.2±3.5 (kg/m²), ed in 53 giovani soggetti (31/22:M/F), età media 13.9±3.5 anni, IMC 19.4±3.3 (kg/m²), la flessione plantare e dorsale del piede e la flessibilità sono state valutate rispettivamente mediante un inclinometro ed il “Sit and Reach test”. I risultati di tali test sono stati comparati con i valori di emoglobina glicosilata registrati nei due anni precedenti.

La MAC registrata nei pazienti con diabete è risultata significativamente minore rispetto ai controlli (140.0°±17.1 vs 121.4°±21; p<0.001). Sia la flessione plantare (35.3°±6.5° vs 28.2°±7.3°; p<0.001) che dorsale (104.7°±12.8° vs 93.2°±16.2°; p<0.001) è risultata minore nel gruppo dei pazienti rispetto ai controlli. La mobilità totale della caviglia e quella in flessione dorsale hanno mostrato una crescente correlazione negativa tendenzialmente crescente con i valori di emoglobina glicosilata più distanti dalla baseline per diventare positiva solo rispetto ai valori registrati due anni prima (r= -0.40; r= -0.41; p <0.05). Il gruppo dei giovani pazienti ha evidenziato una flessibilità non correlata con i valori del controllo metabolico mantenuto ma era direttamente correlata con la MAC totale (r = 0.40; p <0.05) ed in flessione plantare (r = 0.50; p <0.01).

Il monitoraggio della MAC può risultare utile nel monitoraggio dei giovani pazienti con DMT1. Ulteriori studi rivolti ad indagare il rapporto fra controllo glicemico mantenuto e mobilità delle articolazioni distali dell'arto inferiore potrebbero confermare i risultati ottenuti e favorire una maggiore conoscenza dei pazienti.

P053

INFEZIONE NEONATALE DA CMV: IMPATTO E CONSEGUENZE PRATICHE NELLA PICCOLA REALTA' DI ROVERETO (TN)C. Polloni¹, G. Menna¹, M. Agnese³, A. Petrone⁴, A. Liguori¹, A. Lauriola², E. Baldo¹¹Modulo Funzionale di Patologia Neonatale - U.O. Pediatria - Ospedale S.Maria Del Carmine, Rovereto (TN)²U.O. Pediatria - Ospedale S.Maria Del Carmine, Rovereto (TN)³Ambulatorio di Infettivologia Pediatrica - U.O. Pediatria - Ospedale S.Maria Del Carmine, Rovereto (TN)⁴Ambulatorio di Oncoematologia Pediatrica - U.O. Pediatria - Ospedale S.Maria Del Carmine, Rovereto (TN)

Introduzione: L'infezione congenita da CMV è la più frequente, 0,6-0,7% dei nati nei paesi industrializzati, nell'85-90% asintomatici alla nascita, 10-15% sintomatici. Il 20/30%, indipendentemente dalla sintomatologia alla nascita, sono a rischio di sequele. Costituisce la più comune causa d'infezione congenita e provoca deficit uditivo e dello sviluppo neuromotorio. La trasmissione può essere INTRAUTERINA, tramite viremia materna oppure POSTNATALE, mediante allattamento o contatto con liquidi biologici. In gravidanza, infezione primaria 1-4 % madri (in sieronegativa) o ricorrente (riattivazione di CMV e/o siero tipo differente). Il 30% - 40% trasmetterà l'infezione al feto, il 10%-30% delle sieropositive si reinfecta, solo l'1% -3% di queste trasmetterà al feto. L'immunità non elimina il rischio di sequele. L'incidenza di sequele (> uditive) è simile in caso di infezione primaria e non primaria. Il DPR 245 del 10.09.1998, non prevede la partecipazione del SSN ai costi riferibili all'infezione da CMV se non a rischio.

Clinica: petecchie 76%, microcefalia 53%, letargia/ipotonia 27%, convulsioni 7%, ittero 67%, epatosplenomegalia 60%, crescita (<10° centile) 50%, prematurità 34%, ALT (>80 U.l.) 83%, trombocitopenia (<100 x 10³ /mm³) 77%, iperbilirubinemia coniugata (bil. diretta >2 mg/dL) 81%, emolisi 51%, proteinorachia 46%.

Il caso clinico: primogenito, 9 mesi a termine, fisiologico, perinatalità nella norma. Allattamento al seno. Vaccinazioni: prime due dosi di esavalente e Pneumo 13. Non pregressi ricoveri né patologie di rilievo; non infezioni recenti, solo fugace episodio di rinite, per il resto benessere. Bambino condotto in PS per comparsa di ecchimosi ai lati della lingua (usa il ciuccio) e lesioni petecchiale ed ecchimotiche in sede di microtrauma (ginocchi, gattone). In PS Piastrine 7000/mmc e Gb tot 21.800/mmc, Hgb 13.5 g/dl, PCR < 2.9 mg/l. Trasfusione di piastrine quindi AM in sedazione: cellularità +++, numerosi megacariociti, presenti e normali tutte le linee maturative della serie eritroide e mieloide, aumentata la linfocitaria, non blasti. Ricevuto esito della sierologia per CMV positiva, è stata praticata infusione di Ig ev 0.8 g/Kg allo scopo di contrastare così un eventuale meccanismo immunitario per la piastrinopenia.

Conclusioni: Dalla nostra provinciale esperienza noi riteniamo utile considerare lo screening per CMV anche nelle gravide propriamente non a rischio, prevedere quindi il dosaggio del CMV DNA urine in neonati figli di madri con anamnesi e sierologia non nota.

P054

FATTORI PROGNOSTICI DI OUTCOME NEUROLOGICO IN UNA COORTE DI SOGGETTI AFFETTI DA SCLEROSI TUBEROSA AD ESORDIO IN ETÀ PEDIATRICAI. Toldo¹, E. Fabris¹, E. Perissinotto², S. Bugin¹, R. Manara³, M. Vecchi¹, S. Sartori¹, C. Boniver¹¹Unità di Neurologia pediatrica, Dipartimento di salute della donna e del bambino, Azienda Ospedaliera-Università degli Studi di Padova²Unità di Biostatistica, Dipartimento di Scienze cardiologiche, toraciche e vascolari, Azienda Ospedaliera-Università degli Studi di Padova³Unità di Neuroradiologia, Università di Salerno

Razionale. La Sclerosi tuberosa è una malattia genetica autosomica dominante multisistemica in cui il coinvolgimento neurologico è frequente. Gli studi in letteratura sulla storia naturale e sui fattori prognostici neurologici, condotti su casistiche pediatriche, sono limitati. Obiettivi. Valutare la storia naturale dell'epilessia nei soggetti affetti da Sclerosi tuberosa ad esordio in età pediatrica e individuare possibili fattori prognostici di outcome neurologico. Materiali e metodi. Analisi retrospettiva di una popolazione di 56 pazienti affetti da Sclerosi tuberosa ad esordio in età pediatrica, con un'età media attuale di 14.3±8.5 anni. Revisione delle caratteristiche cliniche, degli EEG e delle RMN cerebrali dall'esordio al follow-up. Risultati. Il 79% dei casi è affetto da epilessia, con esordio precoce e spesso farmacoresistente (62%). Il 68% dei pazienti con epilessia ha una mutazione sporadica. Il carico tuberale è maggiore nei pazienti con epilessia farmacoresistente rispetto ai pazienti con epilessia seizure-free ed ai pazienti non epilettici. Alla RMN i noduli subependimali sono presenti nel 100% dei casi con epilessia farmacoresistente. L'EEG all'esordio è normale nel 70% dei casi nei pazienti non epilettici, presenta anomalie focali nel 43% dei pazienti con epilessia farmacoresistente. I pazienti con epilessia farmacoresistente hanno disabilità intellettiva severa nel 48% dei casi, disturbi dello spettro autistico nel 33% e TAND nel 78%. Discussione e conclusioni. In tutti i nostri pazienti con Sclerosi tuberosa, i fattori prognosticamente sfavorevoli per l'outcome neurologico sono: una mutazione de novo (forma sporadica) del gene TSC1 o TSC2; un elevato carico tuberale; la presenza di noduli subependimali, astrocitomi gigantomitotici e lesioni cerebellari; la presenza di epilessia, in particolare farmacoresistente. Inoltre nei soggetti con epilessia (44/56): esordio precoce delle crisi epilettiche; anomalie multifocali o diffuse e/o generalizzate all'EEG dell'esordio; l'encefalopatia epilettica all'esordio; il cambio di semeiologia delle crisi; la politerapia. L'implementazione di fattori e biomarker prognostici è molto utile nella pratica clinica perché consente di identificare i pazienti a maggior rischio di prognosi neurologica sfavorevole.

Curatolo P, Moavero R, de Vries PJ: Neurological and neuropsychiatric aspects of tuberous sclerosis complex. Lancet Neurol 2015; 14: 733-45.

P055

ANALISI E RUOLO DEL COINVOLGIMENTO CEREBELLARE IN UNA CASISTICA PEDIATRICA DI SCLEROSI TUBEROSAI. Toldo¹, S. Bugin¹, R. Manara², E. Perissinotto³, M. Vecchi¹, M. Nosadini¹, C. Boniver¹, S. Sartori¹¹Unità di Neurologia pediatrica, Dipartimento di salute della donna e del bambino, Azienda Ospedaliera-Università di Padova²Unità di Neuroradiologia, Università di Salerno³Unità di Biostatistica, Dipartimento di Scienze cardiologiche, toraciche e vascolari, Azienda Ospedaliera-Università di Padova

Razionale. La sclerosi tuberosa (ST) è una malattia genetica autosomica dominante multisistemica che frequentemente coinvolge l'encefalo (90% dei casi). Il coinvolgimento cerebellare è stato riportato in alcuni lavori (con frequenza variabile da 8.3% a 44.1%). Scopi dello studio. Valutare la frequenza ed il ruolo prognostico del coinvolgimento cerebellare in una popolazione pediatrica affetta da ST. Materiali e metodi. Analisi retrospettiva di 51 pazienti con ST ad esordio pediatrico: valutazione delle caratteristiche cliniche, del fenotipo neurologico e neuropsichiatrico, e dei reperti alle RMN cerebrali. Risultati. Il 25.5% dei pazienti presentava lesioni cerebellari (LC). Il 91% dei pazienti con LC aveva una mutazione TSC2, in tutti i casi de novo ($p=0.02$). In nessun caso c'erano segni/sintomi cerebellari motori specifici. I pazienti con LC, rispetto a quelli senza, presentavano una maggior frequenza di epilessia farmacoresistente (46.2% vs 28.9%), disabilità intellettiva (61.5% vs 39.5%) e disturbi dello spettro autistico (23.1% vs 10.5%); presentavano inoltre maggior carico tuberale ($p<0.05$), maggior frequenza di noduli subependimali ($p=0.08$) e astrocitomi subependimali gigantocellulari ($p=0.03$). Alle RMN di follow-up, il 30.1% delle LC mostrava modificazioni temporali. Tutte le LC hanno mostrato una localizzazione peculiare: il lobo posteriore. Discussione e conclusioni. Il 25% dei casi con ST presenta LC. I pazienti con LC manifestano un fenotipo clinico e neuroradiologico più severo rispetto ai casi senza LC. Le LC si localizzano tutte nel lobo posteriore che, da quanto si evince dalla letteratura, è la sede delle funzioni cognitive del cervelletto; ciò potrebbe spiegare perché i pazienti con LC hanno un fenotipo neuropsichiatrico più severo senza però manifestare segni/sintomi cerebellari motori specifici. I nostri dati sono a favore dell'ipotesi che il coinvolgimento cerebellare sia un biomarker prognostico sfavorevole nei pazienti affetti da ST; la sua identificazione precoce potrebbe consentire di identificare i pazienti a maggior rischio di prognosi neurologica sfavorevole.

Daghistani R, Rutka J, Widjaja E: MRI characteristics of cerebellar tubers and their longitudinal changes in children with tuberous sclerosis complex. *Childs Nerv Syst* (2015); 31: 109-113.

Schmahmann JD: Disorders of the Cerebellum: Ataxia, Dysmetria of Thought, and the Cerebellar Cognitive Affective Syndrome. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences* 2004; 16: 367-378.

P056

ARRESTO CARDIACO IN UNA BAMBINA IN TRATTAMENTO CON PROPRANOLOLO PER EMANGIOMA INFANTILE: CASE REPORTS. Sartori¹, M. Cutrone², I.A. Giovannini¹, M. Dalle Carbonare³, A. Leon³, A. Pettenazzo¹, G. Perilongo¹, A. Tosoni¹¹Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliera - Università degli Studi di Padova, Padova²Ospedale Civile "Dell'Angelo", Venezia³Research&Innovation s.r.l., Padova

Introduzione: Il propranolo è diventato il trattamento di prima linea per gli Emangiomi Infantili complicati mostrando un buon profilo di sicurezza.

Obiettivo: Focalizzare l'attenzione su un possibile effetto avverso importante, seppur molto raro, del propranolo usato nel trattamento degli emangiomi in età infantile.

Materiali e Metodi: descrizione di un caso, studio di farmacogenetica e revisione della letteratura.

Risultati: Riportiamo il caso di una bambina in cura con propranolo per emangioma che ha subito un arresto cardiaco con conseguente danno neurologico ipossico-ischemico. La piccola da un paio di giorni soffriva di un'infezione virale delle vie respiratorie con associata riduzione dell'appetito. Durante uno sforzo di ponamento per defecare ha perso conoscenza. All'arrivo del SUEM veniva trovata in asistolia e rianimata.

Discussione: Riteniamo che la causa dell'arresto cardiaco sia stata una sincope neuro-mediata progredita in asistolia a causa di fattori concomitanti quali disidratazione, terapia beta-bloccante e probabilmente un metabolismo più lento del farmaco in quanto portatrice di un polimorfismo CYP2D6. Come emerso dalla storia la piccola soffriva di frequenti "spasmi affettivi" (breath-holding spells) che come ormai noto si associano ad un'aumentata suscettibilità vagale.

Dal momento che il numero di pazienti in trattamento con propranolo per emangioma infantile è in aumento, è importante segnalare casi di reazioni avverse gravi per poter meglio delineare il profilo di sicurezza del farmaco.

Conclusioni: Riteniamo al momento che la terapia con beta-bloccante sistemico debba essere somministrata con estrema cautela in lattanti /bambini che abbiano un'anamnesi positiva per spasmi affettivi o altri fenomeni vaso-vagali.

Bibliografia: A randomized, controlled trial of oral propranolol in infantile hemangioma. *NEJM* 2015; 372(8):735-746

P057

IPOTONIA NEL PRIMO ANNO DI VITA: ATTUALITA' NELL'APPROCCIO DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO. STUDIO RETROSPETTIVO SU 202 PAZIENTI

S.D. Marino¹, M.C. Balistreri¹, L. Schiavone¹, S. Paternò¹, F.M.C. La Mendola¹, A. D'Ambra¹, F. Greco¹, M. Ruggieri¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Scopo del lavoro, basato su uno studio retrospettivo di tutti i pazienti di età inferiore a un anno, giunti presso la Clinica Pediatrica di Catania negli ultimi 15 anni, è stato quello di identificare i dati clinici e le cause di ipotonia e di valutare l'utilità dei vari strumenti diagnostici (esame neurologico, CK, indagini genetiche e metaboliche, neuroimaging, elettrofisiologia, biopsia muscolare). Sulla base dei risultati ottenuti è stato proposto uno schema per un approccio diagnostico al lattante ipototonico. Sono stati inclusi nello studio 202 pazienti, 114 maschi (56,4%) e 88 femmine (43,6%). La maggior parte presentava ipotonia assiale (97%), mentre il 21,3% ipotonia appendicolare da sola o associata, debolezza muscolare si osservava nel 12,9% dei pazienti e note dismorfiche nel 38,6%. I riflessi erano per lo più normoelicitabili (47%), meno frequentemente ipoelicitabili e in rari casi assenti. Nel 48% dei casi era presente familiarità per patologie neurologiche o neuromuscolari. La gravidanza è stata riferita fisiologica nel 69% dei casi, con raro riscontro di oligo/polidramnios e ridotti movimenti fetali. Le indagini più utilizzate sono state il neuroimaging, gli esami genetici e metabolici, il CK e in casi selezionati l'EMG/VCN con biopsia muscolare. È stato possibile giungere ad una diagnosi definitiva per 155 dei pazienti. In particolare nel 10% dei casi è stata diagnosticata una patologia sindromica, nel 38,1% dei casi una malformazione cerebrale, mentre il 13,86% dei pazienti presentava ipotonia transitoria benigna. Le forme periferiche (miopatie congenite, sindrome di Guillain-Barrè, atrofia muscolare spinale) sono risultate complessivamente meno frequenti (11%) rispetto alle forme di origine centrale. I pazienti con patologia metabolica sono stati sottoposti a terapia dietetica, enzimatica sostitutiva o a riduzione del substrato con beneficio variabile. Dai dati emersi si evince che l'ipotonia nel lattante costituisce il sintomo comune di una grande varietà di patologie per la cui diagnosi oltre che dell'esame clinico, ci si avvale delle indagini genetiche e del neuroimaging.

Bibliografia

A. N. Prasada, C. Prasad. The floppy infant: contribution of genetic and metabolic disorders. Review article. *Brain & Development* 27 (2003) 457-476

P058

EFFICACIA DEL TRATTAMENTO CON ACTH IN UNA PAZIENTE CON UNA NUOVA MUTAZIONE DEL GENE PCDH19

L. Iozzi¹, R. Castagnoli¹, F. Bassanese¹, V. Martucci³, O. Zuffardi², G.L. Marseglia¹, S. Savasta¹

¹Clinica Pediatrica Università di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

²Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia

³Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria infantile, Università di Roma, Policlinico Umberto I Sapienza, Roma

Introduzione: Mutazioni eterozigoti del gene PCDH19, posto sul cromosoma X e codificante per la proteina di membrana prodocaderina 19, causano nelle femmine un'encefalopatia epilettica infantile precoce. Tra i 7 mesi ed i 5 anni, compaiono crisi epilettiche a grappolo, favorite dalla febbre, farmaco-resistenti. La risoluzione delle crisi avviene, solitamente, in adolescenza. Possono essere presenti turbe comportamentali e deficit cognitivi di grado variabile.

Caso clinico: B. è la secondogenita di genitori non consanguinei. Normale il periodo perinatale e lo sviluppo psicomotorio. Anamnesi familiare negativa per epilessia e convulsioni febbrili. All'età di 10 mesi compaiono in corso di febbre crisi subentranti non responsive a terapia con midazolam. Esami ematochimici, es. liquor, RMN encefalo e screening metabolico nella norma. La Next Generation Sequences ha evidenziato in B. la presenza "de novo" di una variante eterozigote c.752C>A nell'esone 1 del gene PCDH19.

La terapia con Valproato, Levetiracetam ed Oxcarbazepina, non ha variato il decorso clinico. Le crisi si manifestavano ogni ora circa, di breve durata, con deviazione e fissità dello sguardo a sx, rigidità di tronco ed arti, desaturazione. Nessuna risposta alla vitamina B6. Sulla base del peggioramento dell'EEG intercritico, compatibile con segni di encefalopatia epilettica, e della regressione psicomotoria, ipotono assiale e comparsa dei riflessi arcaici, è stata iniziata terapia con ACTH. Da allora si è assistito ad un graduale miglioramento sia dell'EEG che della clinica, con progressiva riduzione delle crisi fino a scomparsa e recupero del controllo del tronco e della posizione seduta. La piccola veniva dimessa con Valproato ed Oxcarbamazepina. Dopo 5 mesi di follow-up B. non ha più presentato crisi, ha recuperato progressivamente le tappe dello sviluppo psicomotorio. Attualmente cammina senza appoggio, appare interessata all'ambiente circostante, sorride e riesce ad alimentarsi in modo adeguato all'età.

Conclusioni: Dalla letteratura emerge che in pochissimi casi è stata proposta, oltre alla terapia antiepilettica, l'uso di corticosteroidi. Nel nostro caso l'ACTH è risultato efficace nel migliorare la sintomatologia epilettica e nel recupero funzionale.

P059

FARE DIAGNOSI UN MINUTO PRIMA CHE SIA TROPPO TARDIM.T. Ortisi¹, A. Di Cesare Merlone¹, L. Abbagnato¹, S. Barca¹, M. Zampolli¹, B. Parma¹, A. Selicorni¹¹ U.O. Pediatria, ASST-Lariana. Presidio Ospedaliero Sant'Anna, Como

Caso clinico: SV, F, 11 aa, affetta da encefalopatia epilettogena, non classificata, con ritardo cognitivo viene condotta per 3 volte in 10 giorni presso il nostro P.S. prima di ricevere una diagnosi. Motivo del primo accesso: dolore addominale senza altri sintomi; obiettività ed esami ematici normali, proteinuria, microematuria per cui indicato controllo ed eventuale visita nefrologica. Torna per persistenza del dolore addominale, alcuni risvegli notturni con sudorazione, sporadici colpi di tosse, qualche evacuazione liquida, alimentazione ridotta. Esami ematici e obiettività negativi, urinocoltura negativa. Al terzo accesso comparsa di rifiuto del cibo e conati di vomito, calo ponderale di 2 kg, dolore alla palpazione in epigastrio; esami ematici normali, proteinuria e microematuria. Intraprende omeprazolo ed infusione. Segue rapida comparsa di tachipnea, ortopnea e tachicardia. L'RX torace documenta imbibizione interstiziale polmonare, ili vascolari ingranditi e sedi di redistribuzione del piccolo circolo, immagine cardiaca ingrandita. L'ecocardiogramma mostra ventricolo sinistro dilatato con funzione sistolica severamente depressa FE 25%, ipocinesia diffusa, versamento pericardico di media entità max nelle sezioni destre, parziale collasso della parete dell'atrio destro. Ipertensione arteriosa (170/120 mmHg-FC 120/min), non disponibili valori precedenti. Dopo stabilizzazione con furosemide, sodio nitroprussiato e supporto ventilatorio con NIV, si trasferisce in Rianimazione.

Discussione: In letteratura è riportato come disturbi gastrointestinali (dolori addominali, nausea, anoressia, perdita di peso) in assenza di altri sintomi possano essere una modalità di presentazione, poco nota, di scompenso cardiaco in età pediatrica. Una recente segnalazione italiana riportava insufficienza cardiaca acuta, sottesa da miocardite, esacerbata dall'eccessiva reidratazione endovenosa per diagnosi di gastroenterite; nel nostro caso la causa dell'insufficienza era cardiomiopatia dilatativa.

Conclusioni: Le raccomandazioni d'obbligo sono: mantenere sempre un alto livello di sospetto quando il dolore addominale non trova altre giustificazioni e non recede con sintomatici; registrare sempre la pressione arteriosa tra i parametri vitali dei pazienti che si presentano in PS.

P060

LE INFEZIONI DEI BAMBINI ADOTTATI ALL'ESTERO: L'ESPERIENZA DELLA CLINICA PEDIATRICA DELL'OSPEDALE SAN PAOLO DI MILANOG. Banderali¹, R. Arancio¹, S. Palazzo¹, C. Paramithiotti¹, M. Crosa¹, F. Salvini¹¹ Clinica Pediatrica, Osp. San Paolo - ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

Presso l'Ospedale San Paolo di Milano è attivo il progetto "Check-up bambini del mondo" volto alla presa in carico del bambino adottato all'estero.

Dal gennaio 2013 al marzo 2016 sono stati accolti 206 bambini (124 maschi- età media 58,5 mesi-DS 38,3) sottoposti a indagini cliniche, laboratoristiche e strumentali secondo le indicazioni del GLNBM-SIP (Gruppo di Lavoro Nazionale per il Bambino Migrante).

Circa i Paesi di provenienza, i bambini erano distribuiti come segue: Sud America 54 (26,2%), Cina 52 (25,2%), Africa 32 (15,5%), Russia 26 (12,6%), Asia 23 (11,2%), Est Europa 19 (9,2%).

Come riscontrato in letteratura (Miller et al, 2005), le infezioni più frequenti per tutte le aree di provenienza sono le parassitosi (60 casi- 29,1%): in primis i casi di giardiasi (34; 56,6%), seguita da Entamoeba coli (8 casi- 13,3%) e la loro co-infestazione in 7 casi (11,6%).

A seguire, in ordine di frequenza, le infezioni dermatologiche (19 casi- 9,2 %): mollusco contagioso (8/19), Tinea capitis (5/19), verruche piane (4/19), scabbia (2/19).

L'intradermoreazione secondo Mantoux è risultata positiva in 35 soggetti (17%) che hanno poi eseguito una radiografia del torace, sempre negativa, e il test IGRA, risultato positivo in 4/35 (11,4%). Posta diagnosi di infezione tubercolare latente, è stata effettuata adeguata terapia con isoniazide e rifampicina per 3 mesi.

Nel periodo in esame sono stati individuati 7 casi di epatite virale. In particolare sono stati diagnosticati 5/7 casi di epatite B cronica in fase attiva: i pazienti erano provenienti da Burkina Faso, Cina (2 pazienti), Vietnam, India, tutti con ecografia epatica e Fibroscan nella norma.

Sono stati riscontrati 2 casi di epatite C. Il primo paziente (Congo) all'età di 7 anni ha presentato sieroconversione spontanea per anticorpi anti HCV a un anno di follow-up (viremia sempre negativa e transaminasi nella norma). Il secondo paziente (Bulgaria) all'età di 4 anni, presentava un quadro di epatite C cronica da trasmissione verticale documentata, con positività di anticorpi HCV, transaminasi normali, ecografia nella norma e viremia negativa.

Questa casistica sottolinea l'importanza del progetto "Check-up bambini del mondo" nell'identificare precocemente i problemi infettivologici di importazione del minore adottato.

P061

SINDROME DA MICRODUPLICAZIONE 17p13.3: CARATTERIZZAZIONE DI UNA NUOVA REGIONE CRITICA PER LA VARIANTE CLINICA CON PALATOSCHISI

D. Vecchio¹, V. Antona¹, M. Giuffrè¹, L. Lagalla¹, E. Salzano¹, V. Insinga¹, A. D'Anna¹, M. Malacarne², G. Corsello¹

¹Dip. di Scienze per la Promozione della Salute e Materno-Infantile, Università degli Studi di Palermo. Palermo

²S.C. Laboratorio di Genetica Umana. E.O. Galliera. Genova

R.R. nasce alla 36.4 settimana di gestazione, parto eutocico; riferita negativa l'a. familiare per patologie di pertinenza genetica; madre con insufficienza velofaringea. Durante la gestazione evidenza dalla 26^a settimana ai controlli ecografici di ispessimento dell'apparato tensore della valvola mitralica e pielectasia bilaterale. Alla nascita: APGAR 1/5:8/9; buon adattamento alla vita extrauterina; P. 2040 gr (14°C), L. 47 cm (33°C), C.C. 33 cm (44°C). Per riscontro di palatoschisi e note dismorfiche viene ricoverata in Neonatologia per il proseguo dell'iter diagnostico. Durante la degenza esegue screening ecografico che standardizza la dilatazione pielocaliceale in idronefrosi di III grado ed evidenzia all'ecocardiografia, oltre ad un forame ovale pervio, una vena cava sinistra superiore persistente che drena in seno coronarico dilatato. Disponiamo analisi Array-CGH nel propositus e nei genitori che esita in: arr 17p13.3 (1.248.791-1.492.446x3)mat. Tale riarrangiamento, delle dimensioni di circa 243 Kb, è incluso nella regione comunemente duplicata della Sindrome da microduplicazione 17p13.3 (OMIM 613215). La condizione, di recente identificazione, è stata descritta in letteratura in 3 varianti fenotipiche che vengono distinte nei pazienti affetti rispettivamente in base alla presenza di: palatoschisi, ectrodattilia/deficit di accrescimento delle ossa lunghe, anomalie del tessuto connettivo. Stante l'anamnesi e l'origine parentale del riarrangiamento, abbiamo quindi indagato l'insufficienza velofaringea diagnosticata nella madre consigliando l'esecuzione di una TC encefalo 3D che ne ha confermato il sospetto di schisi sottomucosa. Sebbene un ruolo dosaggio sensibile per la forma con palatoschisi sia stato individuato nel gene ABR, il suo locus non è coinvolto nel riarrangiamento che include invece i geni CRK e YWHAE la cui duplicazione è ad oggi prevalentemente associata all'insorgenza di disturbi dello spettro autistico e/o ad anomalie congenite del SNC. In conclusione oltre alla descrizione nella nostra paziente di una cardiopatia non precedentemente riportata, il riarrangiamento identificato potrebbe essere considerato una nuova regione critica per la forma clinica caratterizzata prevalentemente da palatoschisi e la cui insorgenza potrebbe essere determinata dal ruolo dosaggio sensibile di uno dei geni in questa contenuti. Tuttavia, in considerazione della vicinanza del locus del gene ABR (circa 150 Kb) è altresì possibile ipotizzare una disruption di uno o più elementi genomici con funzione regolatrice.

P062

CIRCONFERENZA VITA COME INDICE PREDITTIVO DI RISCHIO METABOLICO: CONFRONTO TRA DUE CAMPIONI DI GIOVANI ADOLESCENTI

V. Cupertino¹, S. Bartoletti²

¹U.O. Pediatria di Comunità, Distretto Sanitario Valle Crati, ASP Cosenza

²U.O. Medicina dello Sport, Dip. Prevenzione, Distretto Sanitario Valle Crati, ASP Cosenza

L'obesità è il disordine nutrizionale e metabolico più comune in età pediatrica nei Paesi industrializzati. La prevalenza nei bambini Italiani è elevata, soprattutto al Sud. In Calabria 2 bambini su 5 sono in eccesso ponderale.

Obiettivi. Scopo dello studio è identificare soggetti a maggior rischio di sviluppare co-morbilità (es. diabete di tipo 2, malattie cardiovascolari) e confrontare i dati in due campioni di bambini di età compresa tra 11 e 13 anni. Dai risultati preliminari di uno studio iniziato nel 2016 alcuni spunti sono meritevoli di evidenza.

Metodi. È stato reclutato un campione di bambini afferenti all'ambulatorio di Medicina dello Sport del Distretto Sanitario Valle Crati - ASP di Cosenza (64b.) sottoposti ad allenamenti costanti, e confrontato con un campione estrapolato dal gruppo di bambini osservato a Scuola (102 b.) dalla Pediatria di Comunità dello stesso Distretto. Rilevati peso, altezza, circonferenza vita, età e sesso; calcolato il BMI (rif. studio di Cole). Il BMI è stato correlato con la Circonferenza Vita (CV) (rif. centili di McCarthy) ed il rapporto Vita/Altezza (V/A) che, se superiore a 0,5 è indice predittivo di aumentato rischio cardiovascolare [2]. Risultati. Il 100% dei bambini obesi ha V/A >0,5 e CV >del 90th in entrambi i campioni studiati. Il 100% dei sovrappesi ha CV maggiore del 90th centile, ma solo ¼ presenta V/A >di 0,5, seppur gli altri sovrappeso hanno valori molto vicini a questo limite. Una piccola percentuale di normopeso ha valori di CV superiori al 90th. Nel gruppo sport si osservano più femmine sovrappeso ed i valori di CV sono elevati nel 62% mentre i maschi presentano CV sopra i limiti nel 27%. Nel campione scuola il 41% delle femmine ha valori di CV sopra i limiti, e di queste il 55% è normopeso.

Conclusioni. Il metodo di valutazione della CV individua un sottogruppo sul quale l'intervento preventivo va attuato rapidamente onde evitare l'insorgenza di comorbilità. I dati seppur preliminari indicano inoltre che chi fa attività motoria costante e motivata ha una riduzione dei fattori di rischio, come evidenzia il gruppo dei maschi che fanno sport (6,70% V/A>0,5) rispetto ai maschi del gruppo scuola (12,70% V/A>0,5).

Bibliografia. [2] Maffeis et al. J Pediatr. 2008 Feb;152(2):207-13

P063

UTILIZZO DEL PERAMPANEL NELLA SINDROME DI DRAVETP. De Liso¹, F. Vigeveno¹, P. Bonanni², E. Osanni², A. Russo³, A. Boni³, A. Spalice⁴, F. Nicita⁴, R. Cusmai¹¹Dipartimento di Neuroscienze, Unità di Neurologia, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma²Unità di Epilettologia e Neurofisiologia Clinica, IRCCS Eugenio Medea - Istituto Scientifico, Conegliano, Treviso³Unità di Neurologia Pediatrica, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche, Bologna⁴Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile, Unità di Neurologia Pediatrica, Policlinico Umberto I, Roma

Obiettivi: la sindrome di Dravet (DS) è una rara e severa sindrome epilettica che insorge nel primo anno di vita, associata in circa l'80% dei casi a mutazione del gene SCN1A. Il Perampanel (PER) è un farmaco antiepilettico antagonista selettivo non competitivo dei recettori AMPA, recentemente approvato come trattamento in add-on per le epilessie farmaco-resistenti sia di tipo focale che generalizzate con crisi tonico-cloniche. Lo scopo di questo studio è stato quello di valutare l'efficacia e la tollerabilità del PER in pazienti con DS in condizioni di pratica medica quotidiana.

Pazienti e metodi: sono stati inclusi pazienti con DS, seguiti in 4 centri di riferimento per epilessia, che avessero iniziato trattamento in add-on con PER tra gennaio e ottobre 2015. La risposta al PER è stata definita come una riduzione pari a $\geq 50\%$ della frequenza mensile di crisi paragonata a quella del mese precedente l'introduzione del farmaco. Lo schema di titolazione del PER è stato a discrezione del medico curante. Descriviamo 5 pazienti (3 maschi e 2 femmine). L'età era compresa tra i 15 e i 24 anni (media: 20 anni). Tutti erano portatori di una mutazione del gene SCN1A e presentavano una disabilità intellettiva moderata-severa. L'età di esordio epilettico era compresa tra 4 e 24 mesi (media: 11 mesi). Prima dell'introduzione del PER, le crisi si presentavano con frequenza mensile o settimanale (media: 7/mese, range 2-14) ed erano per lo più brevi e di tipo tonico-clonico generalizzato. Il numero di farmaci antiepilettici concomitanti era compreso tra 2 e 4; 3 pazienti assumevano stiripentolo (STP).

Risultati: la dose media di PER in add-on è stata di 3,5 mg/die (range: 2-6 mg). Dopo un follow-up medio di 13 mesi (range: 12-14 mesi), 4 pazienti hanno continuato ad assumere PER: 1 ha raggiunto la libertà da crisi, mentre i restanti 3 hanno ottenuto una riduzione della frequenza di crisi compresa tra $\geq 90\%$ e $\geq 75\%$. Gli eventi avversi riportati sono stati essenzialmente irritabilità e vertigini; in 2 casi, sono rientrati diminuendo la dose di PER. Il PER è stato sospeso in un solo paziente a causa di un disturbo del comportamento severo, nonostante il raggiungimento della libertà da crisi dopo un mese di trattamento.

Conclusioni: i risultati ottenuti suggeriscono come l'utilizzo del PER nei pazienti DS possa essere efficace e ben tollerato. Ulteriori studi sono necessari per dimostrarne efficacia e tollerabilità a lungo termine in questa sindrome. **Bibliografia:** Biró A, Stephani U, Tarallo T et al. Effectiveness and tolerability of perampanel in children and adolescents with refractory epilepsies: first experiences. *Neuropediatrics* 2015 Apr;46(2):110-6.

P064

PATTERN ELETTROCLINICO IN DUE FRATELLI CON MICRODUPLICAZIONE Xq28F. Lotti¹, U. Geronzi¹, G. Nanni¹, M. Campisano¹, E. Guidoni¹, S. Tamburello¹, S. Grosso¹¹Sezione di Pediatria- Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università di Siena

La sindrome da duplicazione MECP2 è caratterizzata da grave ritardo neuromotorio, ipotonia assiale, spasticità progressiva agli arti, microcefalia e dismorfismi facciali tipici. Colpisce soprattutto i maschi, data la possibilità di skewed-inactivation del cromosoma X nelle femmine. Sebbene le manifestazioni epilettiche occorrono nel 54% dei pazienti, il profilo elettroclinico in tale disordine rimane da definire. Generalmente le crisi sono per lo più farmaco-resistenti e del tipo tonico-clonico (GTCS), atoniche, miocloniche e assenze. Descriviamo due fratelli con microduplicazione della regione Xq28 coinvolgente il gene MECP2, dimostrata tramite array-CGH, giunti per la prima volta alla nostra osservazione rispettivamente all'età di 9 e 7 anni. L'esame neurologico mostrava grave ritardo neuromotorio con ipotonia assiale, dismorfismi facciali, deambulazione e linguaggio assenti, frequenti stereotipie motorie, disturbi del movimento e distonie. Entrambi hanno sviluppato reflusso gastroesofageo e ricorrenti infezioni respiratorie. Nel fratello maggiore, l'esordio delle crisi epilettiche è avvenuto a 8.5 anni con crisi quotidiane descritte come del tipo GTCS e atoniche. Nel fratello minore, l'esordio è occorso invece a 2 anni con mioclonie massive. Nel corso del follow-up entrambi i pazienti sono stati sottoposti a monitoraggio EEG. In entrambi è stato rilevato un ritmo di fondo lento con attività parossistica multifocale prevalente sulle regioni anteriori. In particolare, il fratello maggiore ha presentato numerose crisi di tipo atonico e mioclonico. Nel fratello minore, invece, sono state registrate crisi miocloniche massive e segmentali, con tipico pattern EEG e EMG. In entrambi i pazienti, sono stati evidenziati i già descritti disturbi del movimento (discinesie e distonie) che talora pongono problemi di diagnostica differenziale con le crisi comiziali. In definitiva le nostre osservazioni sembrano suggerire, sul piano elettroclinico, che la sindrome si caratterizzi per la presenza di crisi miocloniche. Marginale è invece, a differenza di quanto descritto in letteratura, la presenza di altri tipi di crisi quali GTCS e assenze atipiche. MECP2 Duplication Syndrome. Van Esch H. In Pagon RA et al, Edt GeneReviews. Seattle: Univ of Washington; 1993-2016.

P065

SINDROME DI GUILLAIN-BARRÉ: UN CASO PEDIATRICO PECULIARE

F. Carra¹, E. Laschi¹, F. Lotti¹, M.G. Alagna¹, S. Tamburello¹, S. Grosso¹

¹Sezione di Pediatria - Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università di Siena

Introduzione: La Sindrome di Guillain-Barré (SGB) è un insieme di condizioni neuropatiche caratterizzate da progressiva riduzione della forza muscolare, relativamente simmetrica, associata a diminuzione o assenza dei riflessi miotatici. I sintomi tipici iniziali comprendono diminuzione della forza muscolare, riduzione della sensibilità, parestesie e dolore a livello degli arti. Nei bambini il dolore rappresenta il sintomo cardine, può essere di tipo nocicettivo e/o neuropatico ed è difficile alleviarlo.

Caso clinico: GM, 14 anni, da qualche giorno riferiva febbre e dolore persistente agli arti inferiori (AAIL). Obiettivamente la paziente si presentava sofferente con difficoltà a camminare, sensorio integro, nervi cranici apparentemente indenni, non segni meningei, prove cerebellari negative. La debolezza muscolare appariva simmetrica e localizzata agli AAIL con dolore esacerbato dal movimento di flessione delle ginocchia sul bacino e limitazione nei movimenti passivi e attivi; forza muscolare conservata agli arti superiori; importante iperestesia diffusa soprattutto nella regione mediale di entrambe le cosce. ROT rotulei e achillei ipo-evocabili, presenti quelli bicipitali. Assetto ematochimico, enzimi muscolari nel range di normalità. Le indagini sierologiche e colturali (CMV, EBV, influenza) su siero e su liquor negative. Normale protidorrachia e leucorrachia all'esame del liquor. Gli esami neurofisiologici evidenziavano un quadro di polineuropatia ad interessamento quasi esclusivamente sensitivo. Nelle immagini RM-midollo l'emergenza delle radici della cauda equina in sede intradurale sembrava tumefatta nel tratto D12-L1 e L1-2. In un quadro clinico-neurofisiologico compatibile con SGB, veniva intrapresa terapia con Ig ev 400 mg/kg per 5 giorni con lento e graduale recupero.

Conclusioni: La peculiarità del nostro caso clinico è nella descrizione di una forma esclusivamente sensitiva di SGB in età pediatrica, una condizione di più frequente riscontro nell'adulto. Il tempestivo intervento terapeutico migliora la sintomatologia neurologica e l'outcome del paziente, riducendo il rischio di disabilità che ne può derivare.

P066

PRIMARY CARE: ARE OUR PRESCRIBING HABITS CHANGING?

G. Montanari¹, R. Bismuto¹, P. Schiaulini¹

¹Clinical Research Dept., F.I.M.P. Friuli Venezia Giulia, Pordenone, Italy

Background. Compared to a few years ago, drugs technical specifications in children have been subject to frequent updates regarding their therapeutic indications, patients' age and any toxic event found in the post-marketing phase. In the last years, AIFA has placed greater attention to pharmacovigilance reports and then has imposed some restrictions on the use of certain medications in children (e.g. Domperidon and some anti-cough drugs). Moreover self-medication and the mistrust towards drugs have increased in the population leading to more interest in herbal drugs, various food supplements and medical devices. A survey was conducted to assess the impact of these changes in prescribing habits of family pediatricians (pdf). Methods. A questionnaire was submitted to the pdf of Friuli Venezia Giulia attending a meeting. The questions related to the use of food supplements, medical devices, herbal and homeopathic products and modification of their prescribing habits.

Results. The survey was completed by 48 pdf for 48,142 children in care. Data shows that about half of pdf prescribe supplements and medical devices (respectively 54% and 64%), while most of them do not use herbal or homeopathic products (63% and 73%). Half of the respondents had changed the prescribing habits related to anti-cough after the AIFA restrictions (50%); among them 28% have used alternative herbal products and 24% have used honey as a substitute. Only 8% of those pdf who have changed their prescribing habits reported the use of other drugs. Regarding restrictions on drug Domperidon (1), 71% of pdf said they had changed their prescribing habits, but most of them did not use alternatives. Pdf who change their prescribing habits about anti-cough drugs, also change their prescriptions of Domperidon ($p < 0.001$). Finally, 33% of respondents argue that limitations in the use of Domperidon led to increased access to Emergency Room.

Conclusion. The survey showed that AIFA limitations led to a change in clinical practice with an increased use of alternative products of natural origin or medical devices and, in the case of Domperidon, perhaps to a rise in the access to Emergency Room, deserving further investigation.

(1) Nota AIFA sui medicinali a base di domperidone. Pillole dal mondo n. 580

P067

TRATTAMENTO DELLE PATOLOGIE DELLE VIE RESPIRATORIE NEI BAMBINI - LA TERAPIA INHALATORIA CON SOLUZIONI SALINE IPERTONICHE (3%) è un'opzione di trattamento

M. Koch¹, D. Fernandez², H. Mentzel²

¹Klinik Hochried, Murnau, Germania

²Pari GmbH, Starnberg, Germania

Scopi. Sempre più spesso la scelta che riguarda il trattamento delle patologie delle vie respiratorie nei bambini ricade sulla terapia inalatoria con soluzione salina ipertonica (HS) al 3%. Il presente son-daggio si prefiggeva di stabilire quali gruppi di pazienti, in relazione a età e diagnosi/ patologia, vengono sottoposti alla terapia inalatoria con soluzione salina ipertonica al 3% e quali sono i bene-fici clinici che ne derivano.

Metodologia. In questo sondaggio retrospettivo multicentrico non interventistico, i pediatri di 42 studi medici e cliniche di Germania e Austria hanno valutato la terapia inalatoria con soluzione salina ipertonica al 3% (Mucoclear 3%) somministrata a 176 pazienti. Il focus erano parametri di interesse come mu-colisi, tosse, respiro sibilante, raucedine, decorso della malattia, assenza da strutture per l'assistenza all'infanzia o scuola, valutati in un questionario secondo una scala da 1 (nessun effetto) a 10 (effetti molto buoni). Ulteriori parametri erano l'accettazione, la tollerabilità nonché la sicurezza e gli effetti collaterali del trattamento.

Risultati. I pazienti, suddivisi per fasce d'età 0-1 (24%), 1-3 (23%), 3-5 (19%), 5-10 (21%), >10 (11%) e con diagnosi di bronchite acuta (41%), bronchite cronica (19%), bronchiolite (17%) e asma (13%), hanno tratto beneficio in relazione ai sintomi e ai parametri tipici delle patologie delle vie respiratorie rilevate. In termini di secretolisi, tosse, mancanza del respiro, decorso della malattia e giorni di assenza da strutture per l'assistenza all'infanzia o scuola, la valutazione è stata positiva. L'esigenza ridotta di farmaci aggiuntivi (mucolitici), l'accettazione e la tollerabilità, nonché la sicurezza con un tasso basso di effetti collaterali con il trattamento con soluzione salina ipertonica al 3% sono stati valutati come molto buoni.

Conclusioni. I pediatri che hanno partecipato al sondaggio hanno somministrato con successo la terapia inalato-ria con soluzione salina ipertonica al 3% per il trattamento delle patologie delle vie respiratorie in bambini fino all'età di 10 anni e oltre. I pazienti hanno beneficiato di una riduzione dei sintomi, di un numero ridotto di giorni di malattia, di un bisogno minore di medicinali nonché di un miglioramento del decorso generale della malattia.

P068

CARDITE REUMATICA E PITIRIASI LICHENOIDE VARIOLIFORME ACUTA: UN'ASSOCIAZIONE NON DESCRITTA IN LETTERATURA

L. Martini¹, M. Malamisura¹, C. Esposito², G. Calcagni², M. Pelegrini², G. Grutter², A. Santilli², V. Lisignoli², A. Franceschini², A. Diociaiuti³, f. Drago²

¹Dip. Ped. Universitario Ospedaliero dell'Università di Roma "Tor Vergata", Osp. Pediatrico Bambino Gesù Roma

²U.O.C di Cardiocirurgia Pediatrica, Osp. Pediatrico Bambino Gesù Roma

³U.O. Dermatologia Pediatrica, Osp. Pediatrico Bambino Gesù Roma

Sofia è una bambina di 8 anni che giunge presso il nostro ambulatorio di cardiologia per comparsa di soffio sistolico di nuovo riscontro, associato ad astenia e dispnea da sforzo. La sintomatologia esordiva tre mesi prima a seguito di un episodio febbrile della durata di 7 giorni non associato ad altra sintomatologia. Inoltre dopo circa 1 mese veniva riferita la comparsa di lesioni papulose, vescicolari e crostose a carico del tronco e degli arti interpretate come infezione da HZV.

L'ECG mostrava segni di sovraccarico sinistro con intervallo PR nella norma. L'ecocardiogramma evidenziava dilatazione delle camere cardiache di sinistra con funzione biventricolare conservata, rottura di corda tendinea e flail del lembo anteriore mitralico che appariva ispessito con degenerazione mixomatosa lieve e conseguente insufficienza valvolare di grado severo. Non si rilevavano vegetazioni o ascessi intracardiaci.

Disposto il ricovero, venivano eseguiti esami microbiologici, risultati nella norma. Risultava aumentato il dosaggio del titolo antistrepto-lisinico O, lo studio del sistema immunitario non evidenziava elementi patologici.

All'esame istologico le lesioni cutanee mostravano un quadro compatibile con Pitiriasi Lichenoides Varioliforme Acuta (PLEVA). In accordo con la letteratura veniva iniziata terapia con Prednisone (2mg/kg/die) e Eritromicina (30mg/kg/die).

Nonostante ciò, si rilevava peggioramento clinico con comparsa di febbre ed incremento degli indici di flogosi (PCR 22 mg/dl). Pertanto veniva iniziata terapia antibiotica endovenosa e IgEV(2g/kg/die per 3 giorni consecutivi) con pronta risposta clinica (scomparsa della febbre e stabilizzazione cutanea). La valvulopatia è stata successivamente trattata chirurgicamente.

La PLEVA è un raro disordine cutaneo che si manifesta nel 20% in età pediatrica. L'eziologia è incerta, ma sembra essere un disordine infiammatorio scatenato da un trigger infettivo¹. In letteratura è riportata associazione tra PLEVA e faringotonsilliti streptococciche, ma il presente caso clinico é il primo in letteratura di PLEVA associata a cardite reumatica secondaria ad infezione da streptococco beta emolitico di gruppo A.

1 Geller L, Antonov NK, Lauren CT, Morel KD, Garzon MC. Pityriasis Lichenoides in Childhood: Review of Clinical Presentation and Treatment Options. *Pediatr Dermatol.* 2015

P069

VALUTAZIONE DELL'EFFICACIA DELL'ESTRATTO DI BERGAMOTTO SUL CONTROLLO DEI LIVELLI SIERICI DI COLESTEROLO IN PAZIENTI PEDIATRICI CON IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE: DATI PRELIMINARI

C. Giancotta¹, M. Sanseviero¹, A. Vero², T.R. Dolceamore¹, R. Miniero¹

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria - UMG di Catanzaro

²Laboratorio di Analisi chimico-cliniche - Ospedale Pugliese-Ciaccio di Catanzaro

L'ipercolesterolemia Familiare (FH) è una malattia ereditaria, in cui un'alterazione genetica provoca un aumento del colesterolo totale sierico (CT) e del colesterolo LDL (LDL-C), rappresenta uno dei più importanti fattori di rischio cardiovascolare.

In età pediatrica l'approccio terapeutico è graduale e mirato ad ottenere la normalizzazione del quadro biochimico attraverso: alimentazione corretta, nutraceutica e farmaci. In letteratura vi sono dati riguardanti l'utilizzo di statine ma per età > 8aa.

Studi recenti, su soggetti adulti, hanno dimostrato l'efficacia del Bergamotto (Citrus bergamia Risso) nel ridurre i livelli di CT e LDL-C mediante un'attività statina-like.

Scopo del nostro studio è valutare l'efficacia del Bergamotto nel modificare/ridurre i livelli di CT e di LDL-C, in una coorte di pz pediatrici affetti da FH.

Sono stati inclusi pz di età tra 3 e 18aa affetti da FH.

L'Estratto di bergamotto(EB), prodotto per lo studio dalla MIDA Farmaceutici Group S.r.l.®, è stato somministrato sotto forma di sospensione orale alla dose di 200mg/die nei bambini <30Kg e 400mg/die per quelli >30Kg. Lo studio è iniziato dopo aver ottenuto consenso del Comitato Etico Regionale-Centro Calabria, per la durata di 90 gg totali con valutazione sierologica a tempo 0, a 45gg (T1) e 90gg (T2). Ad oggi sono stati arruolati 6pz di età compresa tra 6 e 14aa. Tre pz hanno già raggiunto il tempo T2.

• Pz 1 (F6aa): T0 CT 354 mg/dl, LDL-C 275 mg/dl; T1 CT 315 mg/dl, LDL-C 241 mg/dl; T2 CT 318 mg/dl, LDL-C 252 mg/dl;

• Pz 2 (F10aa): T0 CT 332 mg/dl, LDL-C 253 mg/dl; T1 CT 296 mg/dl, LDL-C 233 mg/dl; T2 CT 285 mg/dl, LDL-C 207 mg/dl;

• Pz 3 (M14aa): T0 CT 250 mg/dl, LDL-C 154 mg/dl; T1 CT 222 mg/dl, LDL-C 147 mg/dl; T2 CT 218 mg/dl, LDL-C 140 mg/dl.

A T1 la riduzione media del CT è del 12.5% e del LDL-C del 13.5%. Nessuna differenza significativa tra T1 e T2.

I dati preliminari del nostro studio evidenziano l'efficacia dell'EB nel ridurre, in tempi brevi, i livelli circolanti del CT e LDL-C. Il suo utilizzo potrebbe rappresentare quindi una valida opzione terapeutica per i pz pediatrici con FH.

L'EB è stato offerto gratuitamente dalla MIDA Farmaceutici Group S.r.l.® senza nessun ulteriore contributo economico.

1.Mollace V, Sacco I, Janda E, Malara C, Ventrice D, Colica C, Visalli V, Muscoli S, Ragusa S, Muscoli C, Rotiroli D, Romeo F. Hypolipemic and hypoglycaemic activity of bergamot polyphenols: from animal models to human studies. *Fitoterapia*. 2011 Apr.

P070

BLUE RUBBER BLEB NEVUS SYNDROME

M.R. Marchili¹, S. Bianchi¹, L. Rotondi Aufiero¹, A. Diociauiti², F. Torroni³, I. Tarissi De Jacobis¹, L. Corsi¹, D. Valentini¹, A. Krzystofyak¹, A. Villani¹

¹U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

²U.O.C. Dermatologia, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

³U.O.C. Chirurgia Endoscopica Digestiva, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Alessandro (12 anni) giunge alla nostra osservazione nel febbraio 2016 per importante anemia (Hb 5.79 g/dl). All'anamnesi si evidenzia pregressa rimozione di angioma al piede destro e presenza di tumefazioni al volto riferibili a malformazioni vascolari. Si eseguono esami per celiachia, funzionalità tiroidea ed emoglobinopatie, che risultano nella norma. Nel sospetto di Malattia Infiammatoria Cronica Intestinale (MICI) si esegue calprotectina fecale nella norma (212 microg/g), EGDS e pancoloscopia che evidenzia presenza di alterazioni di natura vascolare, angiomatose. Una TAC addome evidenzia la presenza di micro calcificazioni. Il consulto multidisciplinare pone la diagnosi di Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS). A seguito della conferma diagnostica, A. è stato sottoposto a legatura di lesioni dello stomaco e del duodeno e trattamento con endoloop delle lesioni vascolari del colon. Per escludere la presenza di MAV cerebrali, è stata inoltre eseguita RMN, che ha evidenziato la presenza di esiti di natura ischemica. La BRBNS è una rara patologia caratterizzata da malformazioni vascolari cutanee e gastrointestinali, originariamente descritta nel 1860 da Gascoyen. Clinicamente, la maggior parte dei pazienti esordisce con anemia sideropenica. L'incidenza della BRBNS è molto bassa, con approssimativamente 200 casi descritti in letteratura. Il follow up della patologia si basa sul controllo delle emorragie e dei livelli di ferro. È importante eseguire EGDS e videocapsula per il controllo delle lesioni. Sono in corso studi per un valido trattamento farmacologico: al momento sono stati utilizzati con discreto successo farmaci antiangiogenetici, octreotide, corticosteroidi e sirolimus a basse dosi. Il trattamento di elezione per i casi gravi rimane al momento la chirurgia, talvolta sostituita con la laser-coagulazione, come nel nostro caso. Si sottolinea, perciò, l'importanza di un corretto e seriato follow up e la necessità di validare terapie sperimentali, soprattutto nel soggetto pediatrico. Sangwan, A; Kaur, S; Jain, VK; Dayal, S. Blue rubber bleb nevus syndrome: a rare multisystemic affliction. *Dermatol. Online J.* 2015 vol. 21(7)

P071

STUDIO SULLE ADOZIONI INTERNAZIONALI IN CAMPANIAP. Vuilleumier¹, S. Chiapparo², B. Piscitelli², A. Bocchieri¹¹Centro di Riferimento per il Bambino Adottato, Day Hospital Medico AO Santobono Pausilipon²Ente Autorizzato Ariete Onlus

Scopi/Obiettivi: Il dibattito in materia di adozioni internazionali si è focalizzato, negli ultimi anni, sul tema dello stato di salute, soprattutto per quanto concerne i bambini special needs per problematiche sanitarie o psicologiche. Scopo del presente lavoro è descrivere i primi dati di uno studio retrospettivo sui minori adottivi stranieri in Campania. Metodologia: Lo studio si è strutturato come analisi delle cartelle cliniche di minori adottivi afferenti presso il Centro di Riferimento per il Bambino Adottato e come valutazione di follow up dei minori adottati tramite un Ente Autorizzato campano. Nell'ambito dello studio sono state esaminate 56 cartelle di minori arrivati al Centro nel 2013 e 875 procedure adottive realizzate dall'Ente Autorizzato tra il 2007 e il 2013. Risultati: Lo studio sulle cartelle cliniche ha rilevato, nel campione di 56 minori (30 M, 26 F, EM 7 anni), la presenza di special needs, nella scheda di accompagnamento, nel 59% dei casi. Epicrisi patologiche nell'85% del campione, in particolare: infezioni ricorrenti delle vie aeree superiori (37%), ritardo di crescita (17%). In nessun caso è stata confermata la diagnosi cardiologica che rappresentava la patologia più frequente (23%) in anamnesi. Significativo il riscontro di altri esiti di pregressa malnutrizione cronica: anomalie del profilo ematologico (80%), insufficienza Vit. D (35%), turbe del trofismo cutaneo (17%). Lo studio sulle procedure adottive ha riscontrato, nel campione di 875 minori (551 M, 324 F, EM 8 anni), problematiche psico-affettive, a tre anni dall'arrivo, nel 19% del campione. In particolare: disturbi da incontinenza sfinterica (11%), ritardo dello sviluppo psicomotorio (10%), disturbi del linguaggio (19%), disturbi del sonno (16%).

Conclusioni: La presente ricerca dovrà focalizzarsi su valutazioni dello stato psicofisico in relazione all'età dei minori e al Paese di provenienza. Questi primi dati consentono tuttavia di evidenziare la necessità di prestare maggiore attenzione alle conseguenze della malnutrizione cronica e agli effetti del trauma dell'abbandono sulla salute psico-fisica dei minori adottivi stranieri.

Bibliografia: Van Der Kolk (2014), Il corpo accusa il colpo, Raffaello Cortina Editore, Milano, 2015

P072

IPERENZIMEMIA PANCREATICA BENIGNA: S. DI GULLO. STORIA DI UN CASO CLINICOB. Papia¹, L. Bruno¹, F. Cavataio², E. Di Francisca², G. Iacono²¹Dip. di Scienze per la Promozione della Salute Materno Infantile "G. D'Alessandro", Univ. degli Studi di Palermo²U.O. Pediatria 1-Gastroenterologia – Arnas Osp. G. Di Cristina-Palermo

Introduzione: La sindrome di Gullo è una condizione caratterizzata da un aumento cronico e fluttuante degli enzimi pancreatici in assenza di patologia pancreatica. Sporadica o familiare, è spesso asintomatica.

Caso clinico: C.S., 11 anni, giunge per dolore addominale al fianco destro. Gli esami mostrano un incremento degli enzimi pancreatici (amilasi/lipasi 56/73 UI/l), con funzionalità epatica e renale nei limiti. Sia l'Eco Addome che dell'apparato urinario risultano nei limiti, escludendo sia un'urolitiasi che un'appendicopatia. Il successivo prelievo mostra incremento degli enzimi in benessere. Viene messa a digiuno con alimentazione parenterale in vena periferica, avviate indagini infettivologiche e immunologiche (negative) e funzionali (elastasi fecale e test del sudore negativi). Alla ripresa dell'alimentazione compare febbre, rialzo degli enzimi (amilasi/lipasi 140/203 UI/l) e della PCR (3.23 mg/dl). Messa a digiuno, inizia terapia antibiotica e.v., con miglioramento del quadro clinico-laboratoristico (amilasi/lipasi 63/56 UI/l; PCR 0.3 mg/dl). La CP poi eseguita è risultata negativa mentre un controllo ematochimico alla madre ha evidenziato elevati livelli di enzimi pancreatici (amilasi/lipasi 169/428 UI/l), in benessere. La piccola, sottoposta a follow-up trimestrale, ha mostrato valori enzimatici fluttuanti in pieno benessere e un accrescimento regolare. Nel successivo anno di osservazione la bambina non ha presentato alcun segno o sintomo di patologia pancreatica o altre e gli esami ematochimici così come gli studi di imaging del pancreas sono rimasti normali a dimostrazione della natura benigna di tale condizione.

Conclusioni: La sindrome di Gullo è una condizione benigna, in cui l'elevazione degli enzimi nel siero è fluttuante (da 1,5 a 6-7 volte i valori normali) con frequenti temporanei ritorni a livelli normali. Dal punto di vista patogenetico viene dimostrata l'esistenza di una via diretta dall'apparato di Golgi alla membrana basolaterale della cellula acinosa, attraverso la quale gli enzimi passano in circolo. Un suo difetto potrebbe essere responsabile di un aumentato passaggio di enzimi nel sangue. La diagnosi è di esclusione, pertanto deve risultare normale la morfologia del pancreas ai principali studi di imaging.

P073

QUANDO LA RETTocolite ULCEROSA DIVENTA UNA VERA SFIDA PER IL MEDICOG.M. Sciarabone¹, M. Citrano², R. Ganci², M. Violante², N. Cassata²¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno-Infantile "G. D'Alessandro", Università degli studi di Palermo²U.O.C Pediatria, Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello, Palermo

L'attacco acuto della Rettocolite Ulcerosa (RCU) rappresenta un'emergenza clinica. Le linee guida suggeriscono la terapia steroidea come prima linea, ma talvolta per l'instaurarsi di cortico-resistenza, è necessario intraprendere trattamenti di seconda linea con Infiximab (IFX) in grado, nella maggior parte dei casi, di controllare la malattia.

Presentiamo il caso di un bambino di 7 anni affetto da pancolite ulcerosa cronica-attiva, ad esordio precoce (3 anni), caratterizzata da cortico-resistenza e refrattarietà al trattamento con farmaci biologici (IFX e ADA), sottoposto in ultima istanza a terapia con Talidomide con buona risposta clinica. All'esordio è stata intrapresa una terapia con doppia immuno-soppressione con ciclosporina e azatioprina e successivamente azatioprina e mesalazina con buon controllo clinico della malattia per circa 4 anni. Tuttavia, nel corso dell'ultimo anno, il piccolo ha presentato 3 episodi di severa riacutizzazione (PUCAI 70). Data la refrattarietà alla terapia steroidea ad alte dosi è stato necessario iniziare il trattamento con farmaci biologici. L'infusione di IFX ha determinato un lieve miglioramento transitorio con le dosi di induzione, seguito da ricaduta severa ed è stato, quindi, sostituito con Adalimumab (ADA), che non ha sortito gli effetti sperati, nonostante l'ottimizzazione della terapia. Il fallimento terapeutico candiderebbe il piccolo ad intervento chirurgico. La nostra decisione è stata quella di utilizzare Talidomide, alla luce dei dati recenti di letteratura, come ultima opportunità terapeutica. Il piccolo è attualmente in terapia da 20 mesi. Il follow-up clinico e il monitoraggio dei parametri di laboratorio evidenziano un progressivo miglioramento e non sono stati finora segnalati effetti avversi alla terapia.

Il nostro caso clinico pone in rilievo l'andamento aggressivo della RCU, soprattutto se early onset e rafforza le recenti evidenze pubblicate in letteratura riguardo agli effetti positivi del trattamento con Talidomide, come possibile scelta terapeutica per dilatare i tempi di ricorso alla chirurgia nei pazienti con cortico-resistenza e refrattarietà alla terapia biologica. Bibliografia: Turner D et al, Management of Pediatric Ulcerative Colitis: Joint ECCO and ESPGHAN evidence-based consensus Guidelines, JPNG 2012; 55: 340-361

P074

DALL'INFORMAZIONE ALLA FORMAZIONE: VERSO L'APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVAA. Pagano¹, G. Gentile²¹Pediatra di Libera Scelta Distretto Sanitario n. 53 ASL Napoli 3 Sud²Direttore Responsabile Distretto Sanitario n. 61 ASL Salerno

Premessa: Dal monitoraggio della prescrizione di farmaci ATC A (apparato gastrointestinale e metabolismo-sottogruppo A02BC: Farmaci Inibitori della Pompa Protonica-IPP) da parte dei 12 Pediatri di Libera Scelta (PLS) del Distretto (DSB) sede di sperimentazione, è emerso nel I trimestre 2015 significativo livello di inappropriata prescrizione nell'utilizzo di farmaci IPP, registrandosi utilizzo di: Omeprazolo (indicato <12 aa, nei bambini di 2aa per esofagite da GER e trattamento sintomatico di piroisi e rigurgito nella Malattia da GER); Pantoprazolo (indicato >12aa); Esomeprazolo (indicato >12 aa); Lansoprazolo e Rabeprazolo (non indicati in età pediatrica).

Obiettivi: Individuare efficaci strategie di intervento finalizzate al recupero dell'appropriatezza prescrittiva.

Metodi: Il DSB ha condiviso i dati con i PLS che, di concerto con i Rappresentanti Sindacali, hanno indicato strategia di intervento una Giornata di Formazione Dedicata, individuando ad expertise uno dei massimi esperti di Gastroenterologia Pediatrica.

Risultati: In relazione all'evento formativo, realizzato ad isorisorse, si sono confrontati i dati del II trimestre con quelli del I trimestre, evidenziando: a. riduzione del numero di prescrizioni di IPP, 154 Vs 123 (-20,13%) con riduzione della spesa del 26,16%; b. 7 PLS, il 58%, hanno modificato lo stile prescrittivo riducendo l'utilizzo di Farmaci IPP; di questi, 3 PLS, il 25%, hanno recuperato i livelli di appropriatezza, abbandonando l'utilizzo di farmaci controindicati in età pediatrica.

Conclusioni: Il lavoro mostra l'efficacia della strategia di intervento che ha prodotto risultati positivi per il recupero dell'appropriatezza prescrittiva, gettando le basi di linee-guida consensuali.

Risultati ulteriori in termini di appropriatezza delle cure mediche potranno aversi attraverso analoghi processi formativi, che, partendo dall'analisi delle criticità e prediligendo soluzioni condivise, riconoscano nell'Informazione e Formazione degli Operatori la chiave di volta per una Assistenza di Qualità.

Bibliografia: Degli Esposti L. "Equilibrio tra appropriatezza prescrittiva e sostenibilità economica". Giornale Italiano di Farmacoeconomia 2014. Cucchiara S. "Gastroenterologia Pediatrica". Libro Bianco della Gastroenterologia Italiana.

P075

L'INVENTORE DELLA FOTOTERAPIA: ANTONINO SCIASCIA

P. Cincinnati¹

¹Gruppo di Studio di Storia della Pediatria della Società Italiana di Pediatria

L'impiego terapeutico della luce solare data da secoli. L'uso di strumentazioni capaci di selezionarne le componenti regolandone l'intensità è invece di fine '800. Il successo che la Fototerapia riscosse per decenni nella cura di molte malattie infantili ci ha indotto ad esaminare l'opera di Antonino Sciascia, pioniere del metodo.

Materiale e metodi. Sono stati considerati due interventi di Sciascia: 1. Fototerapia, XIII Congresso dell'Associazione Oftalmologica Italiana (1892) 2. La Fototerapia in Medicina e Chirurgia e la cura specifica della resipola, XI Congresso Medico Internazionale (1894). E' stata anche esaminata la sua monografia: La Fototerapia, Soc. Dante Alighieri ed, Roma, 1902.

Risultati. La strumentazione di Sciascia risolve per la prima volta il principale problema della fototerapia "dovendosi l'energia dei vari raggi dello spettro dissociare, selezionare e graduare sotto il punto di vista fisico, biologico e terapeutico". Definita dal suo inventore Fotocauterio perché concepita per la rimozione di piccole neoplasie, efficace nell'ablazione di vegetazioni tracomatose, l'apparecchiatura viene presto adattata al trattamento di affezioni cutanee e di organi interni. Costituita da un riflettore e un condensatore solidali ma adeguatamente mobilizzabili, completata da un cristallo da applicare sul paziente, essa consente l'irradiazione con un fascio di luce bianca o monocromatica di intensità regolabile su una parte qualsiasi del corpo. Dei 33 pazienti descritti in monografia - in gran parte portatori di patologie cutanee - fanno parte una giovane di 18 aa con linfangite tubercolo-gommosa, un piccolo con poliadenite specifica e una bimba con peritonite tubercolare. Completa e durevole la guarigione delle lesioni in ogni caso. La documentazione fotografica acclusa è realistica e di grande impatto.

Commento. L'opera di Sciascia si colloca in una fase scientifica in cui la natura della luce e i suoi effetti pongono ancora molti quesiti. Coniatore del termine Fototerapia (1892), Sciascia anticipa le soluzioni strumentali e le indicazioni curative proposte da Niels Finsen. L'attribuzione del premio Nobel al danese, lungi dall'occultarla, non può che esaltare la genialità del medico siciliano.

P076

CASI PARTICOLARI DI TORCICOLLO IN PEDIATRIA

A. Ferretti¹, G.S. Colafati², P. Parisi¹, A. Reale³, A. Carai⁴, A. Mastronuzzi⁵, S. Scateni³, V. Ferro³, M.C. Paolino¹, M.P. Villa¹, U. Raucci³

¹Sapienza Università di Roma, Facoltà di Medicina e Psicologia, UOC di Pediatria - Neurologia Pediatrica, Azienda Osp. Sant'Andrea di Roma

²Dip. Diagnostica per Immagini, Neuroradiologia, Osp. Pediatrico Bambino Gesù di Roma

³Dip. di Emergenza Accettazione e A.R.C.O, Pediatria dell'Emergenza, Osp. Pediatrico Bambino Gesù di Roma

⁴Dip. di Neuroscienze e Neuroriabilitazione, Neurochirurgia, Osp. Pediatrico Bambino Gesù di Roma

⁵Dip. Onco-Ematologia Pediatrica e Medicina Trasfusionale, Onco-ematologia, Osp. Pediatrico Bambino Gesù di Roma

Premessa: il torcicollo è un segno non specifico di un ampio spettro di patologie, alcune delle quali non benigne ed è una comune causa di accesso presso il Dipartimento di Emergenza Pediatrica.

Scopo dello studio: descrivere insolite cause di torcicollo in età pediatrica.

Materiali e metodi: serie di casi clinici di pazienti di età inferiore a 18 anni condotti presso il Dipartimento di Emergenza dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma dal 2009 al 2016 per torcicollo. Dati anamnestici, esame obiettivo, esami diagnostici di laboratorio e radiologici sono stati analizzati.

Risultati: le patologie esordite con torcicollo dei pazienti selezionati sono: un ascesso parafaringeo in una bambina di 10 anni, una sindrome di Klippel Feil in una bambina di 6 mesi, una istiocitosi a cellule di Langerhans con lesione a carico dell'atlante in un bambino di 13 anni, una sindrome di Griesel in una bambina di 5 anni e un idrocefalo in una bambina di 5 anni con malformazione Dandy-Walker.

Conclusioni: una tempestiva diagnosi delle cause eziologiche del torcicollo può ridurre le complicanze e la mortalità delle patologie che si manifestano con un coinvolgimento del collo come primo sintomo. A tal fine, vengono elencate delle red flags del torcicollo per evitare ritardi o errori diagnostici.

P077

IPONATRIEMIA IN PAZIENTI OSPEDALIZZATI: ANALISI CASISTICA 2013-2016 OSPEDALE "G. DI CRISTINA" PALERMOG.M. Sciarabone¹, C. Fondacaro¹, M. D'Angelo², M.M. D'Alessandro³, G. Pavone³, S. Maringhini³¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della salute e Materno-Infantile "G. D'Alessandro", Università degli studi di Palermo²Laboratorio Analisi, Ospedale "G. Di Cristina", Palermo³U.O Nefrologia Pediatrica, Ospedale "G. Di Cristina", Palermo

L'iponatremia (IpoNa) è una delle più comuni alterazioni elettrolitiche riscontrate in ambiente ospedaliero e può essere causa di morbidità e mortalità.

Materiali e metodi: abbiamo esaminato la frequenza di IpoNa nella popolazione pediatrica ricoverata presso il nostro Ospedale nel periodo Gennaio 2013- Maggio 2016 e la distribuzione della stessa nelle singole Unità Operative (U.O). Sono stati identificati i casi di sodiemia ≤ 130 mEq/l tra i ricoveri ospedalieri totali e delle singole U.O ed esaminati quelli di IpoNa grave (sodiemia ≤ 125 mEq/l).

Risultati: nel triennio 2013-2016 sono stati registrati 840 casi e, tra questi, 68 con IpoNa grave, pari rispettivamente al 3,04% e allo 0,28% dei ricoveri totali. La percentuale dei casi di IpoNa e IpoNa grave sui ricoveri totali per anno è rispettivamente la seguente: nel 2013 pari al 3,27% e 0,2%; nel 2014 pari al 4,1% e 0,32%; nel 2015 2,3% e 0,15%; nel 2016 3,4% e 0,3%. Le percentuali sul totale dei ricoveri di ogni U.O. sono state: Rianimazione pediatrica 45 casi (15,4% dei ricoveri dell'U.O); Clinica Pediatrica 173 casi (4,9%); Nefrologia 79 casi (4,7%); Malattie infettive 198 (3,2%); Chirurgia Pediatrica 71 casi (3,1%); Pneumologia 111 casi (2,3%); Neuropsichiatria Infantile 33 casi (1,7%); Gastroenterologia 85 casi (1,6%) e Cardiologia 33 casi (0,1%). L'analisi dettagliata di 6 casi con sodiemia ≤ 120 mEq/l ha consentito di diagnosticare in 2 casi pseudoipoNa (chetoacidosi diabetica e sindrome nefrosica congenita); in 2 casi disidratazione grave, in 1 caso grave cerebropatia ed in un solo caso IpoNa iatrogena.

Conclusioni: data la frequenza di IpoNa nei pazienti ospedalizzati e il rischio di sequele in caso di ritardata diagnosi, sono importanti un'adeguata gestione e l'identificazione delle cause sottostanti in ambito ospedaliero.

Bibliografia: D. Easley et al., Hospital-acquired hyponatremia in pediatric patients: a review of the literature, *J Pediatr Pharmacol Ther* 2013; 18(2):105-111.

P078

IL PRONTO SOCCORSO PEDIATRICO UNA REALTÀ IN EVOLUZIONE: L'ATTIVITÀ DEL POLO SPECIALISTICO PEDIATRICO DELL'OSPEDALE "S. STEFANO" DI PRATOF. Bechi¹, S. Barni¹, A. Bocelli¹, G. Colarusso¹, S. Collini¹, A. Famiani¹, A. Liguori¹, M. Lorusso¹, M.V. Maglione¹, A. Medici¹, S. Paganelli¹, A. Parretti¹, P. Vasarri¹¹UO Pediatria, Ospedale Santo Stefano, Prato

Dal 2013, negli spazi del Pronto Soccorso generale dell'Ospedale "S. Stefano" di Prato (PS) è stato realizzato un Polo Specialistico Pediatrico di Pronto Soccorso (PSP). Da allora le prestazioni del PSP sono notevolmente aumentate, fino a raggiungere, nel 2015, il numero di 16857 accessi, pari al 17% degli accessi totali del PS generale. Analizzando l'attività 2012-2015, abbiamo verificato che:

- nell'arco di tre anni questa è raddoppiata (8538 accessi nel 2012), con incremento più evidente tra il 2013 e il 2014 (+ 5472 accessi, pari al 36%)

- le prestazioni eseguite sono state circa 1405/mese (47/giorno), con maggior afflusso nei fine settimana (fino 90 accessi/giorno) e nelle fasce orarie 16-20 e 20-24

- oltre il 90% degli accessi, hanno un codice di triage di bassa priorità (bianco/verde); la percentuale dei codici rossi pediatrici al triage è inferiore allo 0,5%

- nonostante la multiethnicità presente nel nostro bacino di utenza il 66% dei soggetti che si rivolgono al PSP sono di nazionalità italiana, il 15% di etnia cinese ed il restante 19% è equamente diviso tra soggetti di altre etnie

- per quel che riguarda l'esito della visita la maggior parte dei soggetti (85%) dopo la prestazione vengono dimessi, il 10% è trattenuto in Osservazione Breve/Temporanea. La percentuale dei ricoveri ordinari è piuttosto bassa e stazionaria nel tempo (2,8%). Meno dell'1% degli accessi al PSP ha necessitato di trasferimento presso un Centro di 3° livello. Negli anni al PSP si sono verificati 4 decessi.

I dati relativi all'attività dei primi 3 anni, confermano un incremento delle prestazioni pediatriche in ospedale denotando una criticità nei servizi territoriali. I nostri dati sono conformi a quelli nazionali. Con l'apertura del PSP, e quindi la presa in carico diretta da parte dei pediatri, un numero maggiore di utenti si è rivolta presso la nostra struttura a testimonianza della qualità dei servizi offerti, ma anche della mancanza di sensibilizzazione dei pazienti riguardo il corretto accesso al PS. Riteniamo quindi che il problema dell'incremento degli accessi ai PSP debba essere affrontato a partire dal territorio.

Nonostante il numero degli accessi e la complessa organizzazione, il PSP di Prato, ai primi posti in Toscana, manca ancora di un riconoscimento formale come struttura autonoma. Auspicabile che questa anomalia venga presto superata.

P079

DATURA STRAMONIUM: UN PECULIARE CASO DI MIDRIASI UNILATERALEE. Parisi¹, F. D'Aiuto², F. Fucà², G. Corsello¹¹Dip. di Scienze per la Promozione della Salute Materno Infantile G. D'Alessandro, Univ. degli Studi di Palermo, Palermo²III Pediatria per le Emergenze e Pronto Soccorso ARNASCIVICO Palermo

Introduzione: Datura Stramonium (DS) appartiene alla famiglia delle Solanaceae, cresce nei climi temperati, diffusa in America, Asia e Europa, in Italia cresce nei terreni incolti. I principi attivi sono alcaloidi tropanici: l-iosciamina/atropina (d,l-iosciamina) e scopolamina. Classificati come anticolinergici, provocano effetti parasimpaticolitici. La midriasi fissa unilaterale (MFU) è un segno clinico spia di diverse patologie di origine neurologica ed oftalmologica.

Caso clinico: femmina, 5 aa, giunge al nostro PS dopo cons NPI richiesta da altro presidio per improvvisa comparsa di anisocoria con midriasi monolaterale fissa occhio dx. Il consulente richiede Tc encefalo nel sospetto di processo espansivo e la invia alla nostra attenzione. In PS: anamnesi patologica negativa, no farmaci o traumi. No disturbi del visus né sintomi sistemici. EO: condizioni generali buone, apiressia, non segni neurologici PAO 104/62 mmHg FC 100/m Anisocoria con midriasi dx, no riflesso pupillare e di accomodazione, restante obiettività# negativa. Dopo approfondita anamnesi: sintomatologia insorta improvvisamente durante il gioco in giardino. La madre riconosceva nelle immagini la DS, fiori con cui aveva giocato la figlia. Valutazione oculistica: camera anteriore e FO nei limiti. Dopo instillazione di Pilocarpina: normale costrizione della pupilla sn, no reazione a dx. Il test conferma causa farmacologica della midriasi da effetti anticolinergici. Non ulteriori indagini. Follow-up clinico ed oftalmologico. Obiettività# regredita in 24 ore.

Discussione: la MFU è un segno allarmante, entra in diagnosi differenziale con patologie del SNC (paralisi III NC, pupilla di Adie, tumori delle vie ottiche, sostanze tossiche e traumi). DS è una pianta velenosa, diffusa nei nostri campi. Gli alcaloidi tropanici causano effetti parasimpaticolitici a rapida regressione (24-

72 ore). Il contatto con la congiuntiva ha scarso assorbimento e limitati effetti sistemici, come nella nostra paziente.

Conclusioni: il caso rappresenta una peculiare causa di MFU cui pensare in assenza di segni sistemici. Un'attenta anamnesi spesso permette la corretta diagnosi evitando indagini costose, radioesposizione ed inutili stress.

Bibliografia: Miraldi E, Masti A, Ferri S, Barni Comparini I Distribution of hyoscyamine and scopolamine in Datura stramonium. *Fitoterapia* 2001; 72:644-648.

P080

HYPERTRANSAMINASEMIA IN CHILDREND.B. Attardo¹, M.E. Cucuzza¹, S.D. Marino¹, F.M.C. La Mendola¹, A. D'Ambra¹, F. Greco¹, A. Fiumara¹, P. Smilari¹¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Background. Although the prevalence and causes of the elevated transaminases have been extensively studied in adults, there are few studies regarding the prevalence and causes in children. The aim of this retrospective study was to investigate the causes of elevated levels of alanine aminotransferase (ALT) and aspartate aminotransferase (AST) in children.

Methods and result. Between January 2010 and December 2015, a total of 100 children aged 3 months to 16 years were referred to our hospital, presenting elevated levels of ALT and AST. At the presentation, the most common patient complaint was fever (19%), while 32% of the patients reported no symptoms. The most common finding on the physical examination was hepatosplenomegaly (58 %). According to the diagnosis, the most common cause of the elevated transaminases were infections (23 %), with cytomegalovirus (CMV) infection as the leading cause (n=8). Metabolic disease was the cause in 19 % of the cases and unknown reason in 17%. The highest transaminase levels were associated with autoimmune hepatitis. Overall, our results show that the elevated transaminases in children are most often caused by infections and metabolic disease. In a majority of cases, elevated ALT and AST indicate liver disease, however, they could also be associated with conditions other than liver damage. Additionally, the elevated enzymes can be detected in completely healthy individuals.

Bibliography: The etiology of hypertransaminasemia in Turkish children. Serdaroğlu F, Koca T, Dereci S, Akçam M. *Bosn J Basic Med Sci.* 2016 Feb 19;16(2):151-6.

P081

UN CASO COMPLESSO DI OSTEOPOROSI

I. Tarissi De Jacobis¹, G. Ceglie¹, A. Krzysztofiak¹, L. Rotondi Aufiero¹, A. Villani¹

¹Dipartimento Pediatrico Universitario-Ospedaliero (DPUO), UOC Pediatria Generale e Malattie Infettive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

L'osteoporosi in età pediatrica può avere eziologia primitiva o secondaria ed è caratterizzata da riduzione della massa minerale ed aumento della fragilità ossea.

A., 7 anni, giungeva a ricovero per dolore all'articolazione tibiotarsica destra in seguito a trauma, già trattato con doccia gessata. L'RX mostrava sclerosi della metafisi distale della tibia riconducibile ad esiti osteoriparativi di una piccola frattura e un tono calcico diffusamente ridotto. Venivano inoltre riferite pregresse fratture (anche per traumi minori), la prima delle quali a 2 anni a livello di una falange, seguita da una frattura costale, una a livello degli arti inferiori e 3 agli arti superiori. L'anamnesi era positiva per convulsioni dall'età di 4 mesi, in trattamento dall'età di 2 anni con carbamazepina con scarso controllo, poi sostituita da Valproato, proseguito fino ai 5 anni. Il bambino era seguito per ritardo delle acquisizioni. Una valutazione endocrinologica evidenziava una carenza di vit. D e valori normali di calcemia, fosfatasi alcalina e PTH. A completamento diagnostico si eseguivano una MOC, che mostrava uno Z score di -3,9, inferiore al range atteso per età, e una scintigrafia che evidenziava iperattività osteometabolica compatibile con esiti riparativi complicati da osteomielite. Data l'associazione clinica di ritardo psicomotorio, osteoporosi ed epilessia, il paziente veniva studiato con metodica di CGHarray per identificare anomalie genetiche potenzialmente responsabili del fenotipo. L'analisi evidenziava la presenza di una microdelezione emizigote a livello della regione Xq23, comprendente il gene PLS3, le cui mutazioni sono state associate ad osteoporosi X-linked.

Il caso descritto è esemplificativo di come diversi meccanismi possano causare l'osteoporosi in età pediatrica. Infatti nel nostro paziente cause secondarie di ridotta mineralizzazione ossea (utilizzo di farmaci antiepilettici e deficit di vit. D) e una causa primitiva quale l'alterazione in un gene coinvolto nel metabolismo osseo, cooperano nella determinazione del quadro clinico. Inoltre, il carente trofismo osseo si rende responsabile di ritardo nei processi osteoriparativi, il che ha favorito l'insorgenza di complicanze infettive.

P082

LE INSIDIE DELLO STATO DI MALE EPILETTICO: UN CASO DI MALARIA CEREBRALE

A. Parretti¹, S. Barni¹, F. Bechi¹, A. Bocelli¹, S. Collini¹, G. Colarusso¹, A. Famiani¹, A. Liguori¹, M. Lorusso¹, M. Maglione¹, A. Medici¹, S. Paganelli¹, P. Vasarri¹

¹UOC Pediatria, Nuovo Ospedale Santo Stefano, Prato

Nosayaba 15 mesi, giunta al nostro pronto soccorso pediatrico in stato di male epilettico febbrile. Alla valutazione clinica si evidenziava ipertono generalizzato, trisma e fissità dello sguardo, segni iniziali di shock con epatosplenomegalia. Dopo le manovre di stabilizzazione è stata somministrata terapia con diazepam 10 mg e.r. con remissione dell'ipertono e lenta ripresa dello stato di coscienza. Gli esami ematici hanno mostrato anemia severa (Hb 5,6 gr/dL) con lieve emolisi, piastrinopenia (PLT 69.000/ μ L), acidosi metabolica, minimo incremento degli indici di flogosi. La TC cranioencefalo è risultata nella norma; l'EEG ha evidenziato segni di lieve sofferenza corticale diffusa.

Negata familiarità per epilessia e convulsioni febbrili. Dall'anamnesi è emerso un recente soggiorno in Nigeria, pertanto nel sospetto di malaria cerebrale, è stato effettuato striscio di sangue periferico risultato positivo per P.Falciparum con 14% di parassitemia. E' stata quindi instaurata terapia antibiotica a largo spettro e antimalarica (chinino cloridrato 20 mg/Kg ev in glucosata al 5% in 4 ore) con successivo trasferimento della bambina presso centro di terzo livello.

La terapia della malaria grave necessita di un tempestivo trattamento per l'elevato tasso di mortalità (quasi il 100%) caratterizzato da terapia di supporto (trasfusione di globuli rossi, supporto delle funzioni vitali) e terapia antimalarica specifica fino ad ottenere una parassitemia negativa o < 1%. La bambina ha risposto velocemente alla terapia specifica con livelli di parassitemia scesi in seconda giornata già al 3,5% e con completa negativizzazione al quarto giorno di terapia. La piccola non ha manifestato nessuna sequela neurologica a distanza.

Lo stato di male epilettico è una condizione grave ed è una delle più frequenti urgenze neurologiche nel bambino. Questo caso clinico evidenzia l'importanza di un'anamnesi accurata nei pazienti con stato di male epilettico al fine di riconoscerne le cause più rare per iniziare tempestivamente la terapia adeguata che, in caso di malaria cerebrale, risulta salvavita.

Guidelines for the treatment of malaria, third edition, WHO 2015 (http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/162441/1/9789241549127_eng.pdf?ua=1&ua=1)

P083

UNA FEBBRE AL RIENTRO DAI TROPICII. Elkina¹, R. Lualdi¹, A. Pusiolo², P. Cogo²¹*Scuola di Specializzazione in Pediatria ASUIUD, Clinica Pediatrica, Udine*²*Clinica Pediatrica ASUIUD, Udine*

Caso clinico: G., 12 anni, valutata per febbre, cefalea, malessere e dolori articolari diffusi presenti da 2 giorni. All'EO buone condizioni generali, TC 38.5°C, linfadenomegalia diffusa, rash petecchiale brunastro al dorso delle mani, resto nella norma. Agli esami ematici: GB 5350/mm³ (N 83%, L 7%), Hb 13.1g/dL, Ht 37.1%, PLT 219000/mm³, PCR negativa; INR 1.09, aPTT 1.29; elettroliti e transaminasi nella norma. Sierologie per EBV e CMV negative. In anamnesi recente vacanza in Costa Rica e test rapido per Dengue positivo in una compagna di viaggio, ma negativo nel nostro caso. Considerando epidemiologia e clinica si invia un campione per ricerca sierologica. Al follow-up clinico/laboratoristico graduale leucopenia (min 2080/mm³), piastrinopenia (min 103000/mm³) ed iniziale disidratazione con Hb 15.5 g/dl, Ht 42%. Persiste febbre e rash per 7 giorni, non manifestazioni emorragiche. Si avvia terapia sintomatica con paracetamolo ed incrementando l'idratazione orale. La sierologia per virus Dengue risulta positiva per IgM, confermando un' infezione primaria. Nei giorni successivi si assiste a completo recupero clinico e normalizzazione dell'emocromo.

Discussione: l'infezione da Dengue costituisce la seconda causa di febbre d'importazione dopo la malaria. E' una malattia tropicale da flavivirus (4 sierotipi diversi) di cui vettore è la zanzara a.aegypti. Clinicamente si manifesta con: febbre, cefalea, dolori muscolari/articolari, rash cutaneo, dolore retro-orbitale e di solito si distinguono 3 fasi: febbrile, critica e di recupero. I bambini presentano sintomi simil-influenzali o gastrointestinali, meno importanti rispetto agli adulti, ma sono più suscettibili a complicanze gravi. Le forme severe si hanno in caso di infezione secondaria da sierotipo differente. Il test rapido (ricerca Ag NS1) è attendibile nei primi 2-4 giorni con sensibilità del 70-80%. Altri esami comprendono ricerca sierologica e isolamento del virus tramite coltura o RT-PCR. Negli ultimi anni, visto l'aumento dell'incidenza, si stanno studiando possibili vaccini tetravalenti, la cui efficacia e sicurezza sono state documentate sia in Asia che in America Latina.

Bibliografia: Hasan S, et al Dengue virus: A global human threat: Review of literature. J Int Soc Prev Comm Dent. 2016 Jan-Feb;6(1):1-6

P084

FOLLOW UP A LUNGO TERMINE IN PAZIENTI CALABRESI AFFETTI DA VARIANTE NORBOTNIANA DELLA MALATTIA DI GAUCHER TIPO 3D. Concolino¹, M. Grisolia¹, S. Sestito¹, I. Mascaro¹, G. Leone¹, G. Bonapace¹, R. Gullace¹, F. Falvo¹¹*U.O. Pediatria Universitaria Università Magna Graecia, Catanzaro*

La variante Norrbottniana della malattia di Gaucher è stata descritta diversi anni fa, come una variante causata da un'unica mutazione intercorsa nel 16° secolo o in epoca precedente nel Nord della Svezia, e che rappresenta un'entità nosologica ben definita con un decorso clinico caratteristico. Riportiamo i risultati di un follow up a lungo termine di quattro pazienti affetti da malattia di Gaucher tipo3. Metodologia: I pazienti, provenienti dall'Italia Meridionale, presentano caratteristiche cliniche e progressione di malattia, soprattutto per ciò che riguarda il coinvolgimento scheletrico, sovrapponibili a quelle descritte nel fenotipo Norrbottniano di origine Svedese. I pazienti (3M, 1F), età media 38,2 anni (range 32-49 anni) appartenenti a tre differenti famiglie, sono stati diagnosticati all'età media di 3,4 anni (range 1,1-8 anni). Al momento della diagnosi le manifestazioni cliniche presenti erano epatosplenomegalia, trombocitopenia, anemia e ritardo di crescita. Risultati: Il genotipo [L444P]+[L444P] è stato confermato nei 4 pazienti. Il coinvolgimento osseo, rappresentato da dolore osseo, crisi ossee, osteopenia, deformità scheletriche diagnosticate da esami radiologici, è presente in tutti i 4 pazienti. Con il passare degli anni, una progressiva cifoscoliosi, dovuta all'incuneamento dei corpi vertebrali si è instaurata in tutti i pazienti, così come un disturbo ventilatorio di tipo restrittivo. Tutti i 4 pazienti presentano ritardo cognitivo e altre manifestazioni neurologiche hanno iniziato a manifestarsi ad un'età media di 6 anni (range 4-10 anni), come paralisi dello sguardo orizzontale, tremore intenzionale, convulsioni per un paziente e depressione per altri due. I pazienti hanno iniziato Terapia Enzimatica Sostitutiva (TES) all'età media di 16,2 anni (range 11-23 anni) e sono stati valutati durante gli anni di trattamento attraverso esami clinici periodici, esami biochimici e test psicometrici. Conclusioni: La TES si è dimostrata efficace nel determinare aumenti significativi della conta piastrinica, emoglobina, volume epatico e splenico, mentre il coinvolgimento neurologico non è sembrato subire sensibili miglioramenti in seguito all'avvio della TES, così come le manifestazioni scheletriche. Acta Paediatr. 2006 Mar;95(3):312-7.

P085

UNA INSOLITA ANEMIA: QUANDO L'ESAME OBIETTIVO AIUTA...

F. Bechi¹, S. Barni ¹, A. Bocelli¹, G. Colarusso¹, S. Collini¹, A. Famiani¹, A. Liguori¹, M. Lorusso¹, M.V. Maglione¹, A. Medici¹, S. Paganelli¹, A. Parretti¹, P.L. Vasarri¹

¹UO Pediatria, Ospedale Santo Stefano, Prato

I. 15 anni, accede in DEA per anemia grave agli esami ematici eseguiti da esterno. In anamnesi astenia e cefalea da alcuni mesi, amenorrea secondaria, saltuaria emissione di sangue rosso vivo con le feci e dolore addominale. Alla visita presenta condizioni generali mediocri, colorito pallido. Toni cardiaci tachicardici (105 bpm), pressione arteriosa nella norma. Addome globoso, trattabile, non dolente, dolorabile alla palpazione in epigastrio dove si apprezza voluminosa massa di consistenza duro-ligneo. Gli esami ematici confermano il dato di anemia grave (hb 4,4 g/dl, MCV 64,6 fL, RDW 20,5%), senza altre alterazioni. Viene eseguita trasfusione di globuli rossi concentrati e, a definizione diagnostica della massa addominale, prima ecografia e successivamente TC addome con mdc che mostra "voluminosa formazione a stampo, inhomogenea, con maggior densità perifericamente come per presenza di pseudo-capsula, all'interno del lume gastrico occupandolo in tutte le sue porzioni con maggior asse di 20 cm e spessore di 5,5 cm. Il reperto pone il sospetto in prima istanza della presenza di bezoar". Alla luce del referto, viene approfondita l'anamnesi e la ragazza racconta che da circa due anni mastica stracci di cotone, unghie e capelli. Dopo consulenza chirurgica viene trasferita presso la Chirurgia Pediatrica di riferimento dove esegue gastroscopia, successivamente convertita a laparotomia. Per bezoari si intende l'accumulo intestinale di sostanze non digerite. A seconda della natura si parla di tricobezoari (capelli), fitobezoari (fibre vegetali), lactobezoari (residui di latte), litobezoari (sassi). Lo stomaco è il distretto dell'apparato intestinale più comunemente interessato, seguito dall'ileo terminale e dal colon. Vista l'ampia capacità dello stomaco, i bezoari gastrici spesso diventano sintomatici quando sono molto voluminosi; possono essere causa di dolore addominale non altrimenti spiegato, vomito, perdita di peso, alitosi, massa palpabile all'esame obiettivo, malassorbimento. Altri casi di anemia da malassorbimento del ferro in pazienti con bezoari intragastrici sono descritti in letteratura.

I. presentava sintomatologia aspecifica da diversi mesi; tuttavia è bastato un esame obiettivo ben condotto per far emergere una problematica di notevoli dimensioni.

P086

OSTEOMIELE CRONICA MULTIFOCALE RICORRENTE: TRE CASI CLINICI A CONFRONTO

M.C. Castiglione¹, G.M. Sciarabone¹, A. Tricarico¹, A. Alongi¹, C. Alizzi², G. Corsello¹

¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della salute e Materno-Infantile "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo

²U.O Clinica Pediatrica, Ospedale "G. Di Cristina" Palermo

L'osteomielite cronica multifocale ricorrente (CRMO) è una rara malattia infiammatoria dell'osso, non infettiva, caratterizzata da dolore osseo ricorrente, che colpisce bambini con età media di 10 anni, con un rapporto maschi/femmine di 1:4 circa. Le lesioni possono interessare qualsiasi segmento osseo, ma le sedi colpite con maggiore frequenza sono le metafisi delle ossa lunghe (femore distale, tibia prossimale e distale, e perone), seguite da bacino, clavicola e colonna vertebrale. L'interessamento di sterno, clavicola o mandibola è indicativo di CRMO. La forma evolutiva più grave della CRMO è rappresentata dalla Sindrome di SAPHO (sinovite, acne, pustolosi palmo plantare, iperostosi e osteite). Negli ultimi anni sono stati proposti dei criteri, maggiori e minori, per poter formulare la diagnosi di CRMO, che si configura come diagnosi di esclusione. Negli ultimi 4 anni, presso l'ambulatorio di Reumatologia dell'Ospedale dei Bambini di Palermo sono stati seguiti 3 pazienti affetti da CRMO: 1 femmina e 2 maschi, di cui uno con diagnosi di Sindrome di SAPHO. Le localizzazioni riscontrate sono state: piede (1), epifisi distale e metafisi tibiale (2), epifisi femorale prossimale (1), terzo medio dello sterno (1), scapola (1). L'età media all'esordio è di 10 anni. Nessun paziente ha sviluppato lesioni in altre sedi durante il follow up. All'esordio tutti i pazienti presentavano aumento degli indici di flogosi, nel caso della Sindrome di SAPHO, l'aumento era elevato ed associato a febbre. Solo in un caso si è reso necessario il ricorso alla biopsia ossea. Tutti i pazienti praticano terapia con Etanercept, in un caso in associazione con Methotrexate. Conclusioni: In un bambino con dolore osseo cronico ricorrente bisogna pensare alla CRMO. La RMN total body è indicata per ricercare sedi di malattia asintomatiche. Le indagini di laboratorio non sono dirimenti. La biopsia ossea è utile al fine di escludere patologia di natura neoplastica. La terapia prevede come prima linea l'utilizzo dei FANS e, in caso di mancata risposta, ci si avvale della terapia steroidea o di altri farmaci immunosoppressori.

P087

NUOVE LINEE GUIDA SULLA MALATTIA CELIACA: DUBBI E PERPLESSITA'S. Accomando¹, P. Alga¹, F. Mulè¹, A. Tricarico¹, G. Corsello¹¹*U.O.C. Clinica Pediatria, Ospedale G. Di Cristina, Università degli Studi di Palermo*

Background: Le linee guida ESPGHAN del 2012 hanno introdotto la possibilità di porre diagnosi di malattia celiaca (MC) senza ricorrere alla biopsia duodenale in pazienti con sintomi e segni suggestivi di celiachia, in presenza di positività per anticorpi anti-tTG IgA superiore ad almeno 10 volte il valore soglia, confermata dalla positività per gli EmA IgA e dalla presenza del profilo genetico compatibile (HLA-DQ2 e/o DQ8).

Obiettivi: Valutare la sensibilità dei nuovi criteri di diagnosi e l'impatto di un ritardo diagnostico sull'incidenza delle comorbidità.

Pazienti e metodi: Analizziamo quattro casi di pazienti con sintomi suggestivi di MC, la cui diagnosi è stata formulata utilizzando il protocollo diagnostico proposto dalle nuove linee guida. Nel primo caso, contestualmente alla diagnosi di MC, è stata riscontrata una tiroidite autoimmune con ipotiroidismo e necessità di terapia sostitutiva. Nel secondo caso, la diagnosi di MC è stata posta durante ricovero c/ o la nostra Clinica Pediatrica per grave anemia microcitica sideropenica che ha necessitato di emotrasfusione. Nel terzo caso, il ritardo di crescita e la ridotta mineralizzazione ossea sono state la modalità di presentazione della M.C. Nell'ultimo caso, la diagnosi di MC è stata preceduta di tre mesi dall'esordio di DMT1.

Conclusioni: Il nuovo protocollo per la diagnosi di malattia celiaca in pazienti sintomatici consente di ridurre l'esecuzione di esami endoscopici invasivi e i relativi costi, ma la nostra piccola casistica, maturata in un breve intervallo di tempo, ci offre lo spunto per operare una riflessione: "La diagnosi non endoscopica è a rischio di un ritardo diagnostico?" "I pz affetti da MC diagnosticata secondo questa nuove linee guida, sono a maggior rischio di complicanze e comorbidità?".

P088

ESPERIENZA MONOCENTRICA CON CATETERI VENOSI CENTRALI TOTALMENTE IMPIANTABILI IN BAMBINI CON DISABILITA' GRAVEC. Geremia¹, M.A. De Ioris¹, O. Adoriso², A. Cordoli³, R. Scrocca¹, M.H. Lombardi¹, P. Stella¹, F. De Peppo², A. Campana¹¹*Pediatria Multispecialistica, Dipartimento Pediatrico Universitario Pediatrico, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*²*Chirurgia Generale, Dipartimento Chirurgico, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*³*Chirurgia Generale e Toracica, Dipartimento Chirurgico, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*

Scopo: I bambini con disabilità grave necessitano di frequenti accessi ospedalieri. La disponibilità di un accesso venoso centrale (CVC) potrebbe risultare utile sia per minimizzare il dolore e lo stress correlato a veni punture spesso difficoltose sia per migliorare la gestione domiciliare. Al momento sono disponibili poche informazioni sull'utilizzo dei CVC in pazienti con grave disabilità.

Metodi: I registri chirurgici di un ospedale di terzo livello sono stati consultati in modo da identificare i bambini con disabilità in cui è stato posizionato un accesso venoso centrale. Per tali pazienti le cartelle cliniche sono state revisionate in maniera retrospettiva.

Risultati: Da Ottobre 2009 ad Agosto 2013, 10 pazienti (età mediana 31 mesi, range 9-66; sex ratio 7/3) con disabilità grave sono stati avviati a posizionamento di un CVC totalmente impiantabile. Sette dei 10 pazienti presentavano una paralisi cerebrale infantile mentre tre erano affetti da una malattia genetica/congenita. Nove pazienti presentavano una gastrostomia/ileostomia percutanea, 8 una tracheostomia e 3 erano in ventilazione meccanica domiciliare per almeno 12 ore al giorno. La procedura di posizionamento seguita da un team anestesilogico dedicato ai pazienti con disabilità grave non ha presentato alcuna complicanza acuta. La durata media del CVC in sede è stata 31 mesi (range 5 -77 mei); 6 CVC sono rimasti in sede fino alla data dell'ultimo follow-up; in due casi il CVC è stato rimosso per complicanze infettive e in due casi per dislocazione del CVC. Nessuna altra complicanza è stata riportata, con particolare attenzione alle complicanze trombotiche. I ricoveri in regime di urgenza si sono ridotti da 0,4/mese (range 0-1,5/mese) a 0,2/mese (range 0-0,6/mesi) nei due anni successive al posizionamento del CVC.

Conclusioni: il posizionamento CVC totalmente impiantabile è sicuro e maneggevole nei pazienti con disabilità grave. Le infezioni sono come prevedibile la maggiore complicanza. La nostra esperienza, sebbene limitata ad un ristretto numero di pazienti con grave disabilità, sembra estremamente incoraggiante sia in termini di sicurezza sia in termini di riduzione degli accessi in urgenza. Riteniamo che il posizionamento di un CVC possa migliorare la gestione domiciliare di pazienti disabili ad alta complessità. Bibliografia: Cohen E, Kuo DZ, Agrawal R, et al. Children with medical complexity: An emerging population for clinical and research initiatives. *Pediatrics* 2011;127:529-38.

P089

POSITIVITÀ RICORRENTE AL TEST RAPIDO PER STREPTOCOCCO BETA EMOLITICO DI GRUPPO A: L'ESPERIENZA SU UNA POPOLAZIONE PEDIATRICA AFFERENTE AD UN AMBULATORIO DI PEDIATRIA DI FAMIGLIA

I. Sammartino¹, T. Fragapane¹, A. Gangemi¹, A. Lo Cascio²

¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro", Università degli Studi Palermo

²Pediatra di Famiglia, Di.Stu.Ri, FIMP-Palermo

Abbiamo osservato i dati relativi all'esecuzione dei tamponi rapidi per SBEA su una popolazione di 890 pazienti di età pediatrica in un periodo di 18 mesi. Il totale di tamponi eseguiti è stato di 209 su 189 pazienti. Il totale dei test positivi è stato di 109 (52,1%), con un totale pazienti positivi di 90 (47,6%). Di questi 90 pazienti infatti, 14 hanno presentato una positività ricorrente con un intervallo temporale medio tra le recidive di 63 giorni: 11 dei 14 pazienti hanno presentato un test positivo per due volte, un paziente per 3 volte, 1 paziente per 4 volte ed un paziente 5 volte (totale ricorrenze 20). I sintomi e segni che hanno portato a ripetere il test rapido nei suddetti bambini sono stati, in ordine di frequenza: febbre, faringodinia e/o odinofagia, esantema, essudato tonsillare, petecchie al palato, linfadenopatia laterocervicale. In tutti i casi di recidiva si è ricorso alla terapia antibiotica con amoxicillina per 7-10 giorni. In nessuno è stato eseguito un test rapido alla sospensione della terapia per verificare l'eradicazione. In uno dei 14 pazienti è stato eseguito anche un tampone faringeo in laboratorio con antibiogramma con conferma della infezione da SBEA sensibile all'amoxicillina. In nessuno dei 14 bambini, in occasione delle 20 recidive, sono state registrate complicanze sistemiche o locali dell'infezione da SBEA. Una dei 14 bambini è stata sottoposta ad intervento di adenotonsillectomia.

La positività ricorrente al test rapido per SBEGA non è di raro riscontro nell'ambulatorio del pediatra di famiglia. Il ricorso al test rapido in un paziente con storia di infezione da SBEGA andrebbe effettuato solo in presenza di una sintomatologia evocativa, per evitare l'over-treatment dei portatori cronici, bambini cioè con presenza persistente di SBEA a livello faringeo senza evidenza di infezione o di risposta immune o infiammatoria. Tale stato non è associato ad incrementato rischio di complicanze o di trasmissione ai contatti, dunque il bambino portatore cronico non dovrebbe essere ricercato nè trattato eccetto che in presenza di un quadro clinico evocativo di infezione e test rapido positivo: in questi casi infatti potrebbe aver acquisito un nuovo sierotipo ed essere a rischio di sviluppare complicanze.

Bibliografia:

1. M. De Martino, N. Mansi, N. Principi, A. Serra, A. Camaioni, E. Chiappini, S. Esposito, G. Felisati, M. Land, P. Marchisio. Linee guida italiane per la gestione delle faringotonsilliti in età pediatrica. *Pediatria Preventiva & Sociale*. Anno VII. Num 1, 2012

P090

UNA NEONATA CHE VOMITA E NON CRESCE NASCONDE UN RARO CASO DI ENCEFALOMIOPATIA MITOCONDRIALE NEUROGASTROINTESTINALE (MNGIE): IL RUOLO DELL'ISTOLOGIA SU BIOPSIA GASTROINTESTINALE

V. Gragnaniello¹, M.I. Spagnuolo¹, M. Morroni², E. Bruzzese¹, S. Fecarotta¹, A. Guarino¹

¹Dip. di Scienze Mediche Traslazionali, Sez. di Pediatria, A.O.U. Federico II, Napoli

²Dip. di Medicina Clinica e Sperimentale, Università Politecnica delle Marche, Ancona

Introduzione: La MNGIE è una rara malattia caratterizzata da: ptosi, oftalmoplegia esterna progressiva, dismotilità gastrointestinale, cachessia, neuropatia periferica e leucoencefalopatia. È una malattia autosomica recessiva, dovuta a mutazioni del gene TYMP. È fondamentale una diagnosi precoce per rallentare la progressione della malattia e per poter praticare un trapianto di cellule staminali ematopoietiche che permetta un parziale ripristino dell'attività enzimatica carente. (1)

Obiettivi: La diagnosi di MNGIE è spesso tardiva, dato che i primi sintomi sono aspecifici e, in oltre la metà dei casi, gastrointestinali. In quest'articolo analizziamo i dati della letteratura e riportiamo un nuovo caso di MNGIE a esordio precoce per sottolineare l'importanza della biopsia gastrointestinale nell'orientare e definire la diagnosi.

Materiali e metodi: Riportiamo il caso di una neonata che all'età di 20 giorni presentò rifiuto del cibo e vomito ricorrente. L'esame obiettivo mostrava arresto di crescita e debolezza dei muscoli oculari estrinseci. L'acquisizione delle tappe dello sviluppo psicomotorio era ritardata. Gli esami di laboratorio e strumentali mostravano acidosi metabolica e dismotilità intestinale, che richiese nutrizione parenterale parziale.

Risultati: L'esame ultrastrutturale di campione biptico duodenale evidenziò nelle cellule muscolari lisce megamitocondri con marcata riduzione delle creste. Sono stati riportati casi di pazienti affetti da MNGIE con simili anomalie istologiche. Una Risonanza Magnetica dell'encefalo mostrava leucoencefalopatia diffusa. Fu posta pertanto diagnosi di MNGIE.

Conclusioni: La possibilità di una malattia mitocondriale, e in particolare di una MNGIE, va considerata in tutti i pazienti con disordini della motilità gastrointestinale. In questi pazienti una biopsia intestinale contenente muscolaris mucosae può essere sufficiente a porre diagnosi. Gli anatomopatologi dovrebbero analizzare attentamente la morfologia e l'ultrastruttura delle cellule muscolari lisce gastrointestinali nei pazienti con pseudoostruzione intestinale cronica.

1. C.Garone, S.Tadesse, M. Hirano; Clinical and genetic spectrum of mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy; *Brain* 2011; 134; 3326–3332

P091

DISSEZIONE INTRAMURALE ESOFAGEA IN ESOFAGITE EOSINOFILAM.T. Ortisi¹, F. Favuzza¹, S. Barca¹, S. Tajè¹, M. Guglielmetti², R. Facchini³, B. Parma¹, A. Selicorni¹¹ U.O. Pediatria, ASST-Lariana. Presidio Ospedaliero Sant'Anna, Como² U.O. Chirurgia Toracica, ASST-Lariana. Presidio Ospedaliero Sant'Anna, Como³ U.O. Radiologia, ASST-Lariana. Presidio Ospedaliero Sant'Anna, Como

L'Esofagite Eosinofila (EE) è una patologia cronica infiammatoria esofagea immunomediata caratterizzata da sintomi di disfunzione esofagea (reflux-like, disfagia, impatto del bolo alimentare) ed istologia con ipereosinofilia (>15eo/hpf). Le alterazioni funzionali sfociano col tempo in alterazioni strutturali quali friabilità, trachealizzazione, rigidità esofagea. Tali condizioni possono causare complicanze, in corso di fattori di stress esofagei, come nel caso che riportiamo.

CG, M, 17aa, viene condotto in PS per impatto del bolo alimentare al terzo prossimale esofageo. In attesa di esecuzione di EGDS risoluzione spontanea. In anamnesi episodi di disfagia e impatti transitori sin dai 5 aa di vita. Allergia alle PLV con reintroduzione dall'età scolare di derivati. Nel sospetto di EE veniva eseguita EGDS con biopsie che evidenziava in esofago prossimale erosioni semicircolari, peristalsi apparentemente assente, aspetto trachealizzato. In sede prossimale in uscita aspetto nettamente peggiorato delle lesioni da verosimile traumatismo. Per escludere perforazione esofagea eseguiva TC torace che evidenziava presenza nel lume esofageo di alterazione estesa per tutta la lunghezza, isodensa, espressione di aria in sottomucosa e compresa tra mucosa e tonaca muscolare. Non spandimenti extraluminari di mdc idrosolubile dopo somministrazione per os. Intraprendeva terapia antibiotica, nutrizione enterale, PPI ev. Dopo 10 gg ripresa alimentazione frullata. In base a rast e anamnesi veniva impostata dieta di eliminazione per PLV e, alla conferma istologica di EE, intrapreso cortisone dapprima sistemico poi fluticasone deglutito.

Discussione: E' noto come l'infiammazione eosinofila renda l'esofago friabile e rigido, condizioni predisponenti, in corso di fattori di stress (impatti del bolo, EGDS), a possibili complicanze. Sono descritti plurimi case reports analoghi al nostro ed articoli di revisione sul concreto rischio di dissecazioni/perforazioni e complicanze iatrogene in corso di endoscopia in EE.

Conclusioni: Episodi di disfagia o transitori impatti del bolo alimentare sono sempre da considerare patologici in età pediatrica e meritevoli di accertamenti. Le precauzioni durante EGDS, nel sospetto di EE, devono essere massime per ridurre al minimo i rischi di danni iatrogeni.

P092

LA PREVENZIONE DELL'AMBLOPIA NELLE COMUNITÀ SCOLASTICHEV. Cupertino¹, V. Battendieri¹¹ U.O. Pediatria di Comunità, Distretto Sanitario Valle Crati, ASP Cosenza

L'ambliopia è un deficit dell'apparato visivo: il cervello "disattiva" i segnali che provengono da un occhio, non riuscendo ad interpretare le corrette informazioni che gli giungono poiché "disturbato" da interferenze dovute a difetti di vista (astigmatismo, miopia, ipermetropia, strabismo, ptosi, ecc). Ne consegue un deficit uni o bilaterale della vista quando l'ostacolo al normale sviluppo sensoriale insorge durante il periodo critico (primi 2-3 anni di vita). Grazie alla plasticità del sistema visivo nei bambini il danno è generalmente reversibile se trattato nella fascia d'età di 4-7 anni, periodo in cui il sistema visivo è suscettibile di modificazione e miglioramenti.

Obiettivi. Obiettivo dello screening è diagnosticare precocemente le anomalie che predispongono un occhio o entrambi all'ambliopia. Metodi. Lo screening visivo ed ortottico è stato eseguito nelle scuole materne e nella prima classe delle primarie (età 4-6anni) nel territorio del Distretto Sanitario Valle Crati (anno scolastico 2015/16) su 1098 bambini. Mezzi diagnostici: ottotipo decimale misto e/ o pediatrico per la misurazione dell'acuità visiva; Cover test; motilità oculare.

Risultati. Su 1098 alunni, 268 risultano avere alterazioni del visus (24,4%). Di questi 31 presentano anisometropia di almeno 3/10 (2,8% dei totali), 50 con isoacuità uguale o minore a 6/10 (4,5% dei totali). Al cover test sono state evidenziate 10 tropie e 98 forie. I restanti 187 bambini segnalati presentano piccoli difetti visivi. Conclusioni. Lo screening dell'ambliopia risulta essere un valido strumento di prevenzione per la diagnosi precoce, essenziale per un trattamento tempestivo e risolutivo. In 81 bambini si sono evidenziati difetti a rischio ambliopia mono o bilaterale. Lo screening annuale garantisce una riduzione del riscontro di questo tipo di alterazione nelle età successive. Le nostre indagini hanno rilevato condizioni ambliogeniche nelle fasce d'età più alte quasi esclusivamente nei bambini assenti allo screening precedente o provenienti da zone del territorio non coperte dal servizio.

Bibliografia.

1.V.Cupertino , V.Battendieri, N. Ferraro "Screening ambliopia:rilevazione in un triennio" Atti del 68° Congresso Nazionale SIP. Roma Maggio 2012.

P093

UN CASO DI IPERTENSIONE ARTERIOSA SEVERA IN UN LATTANTE DI 8 MESI CON TUBERCOLOSI DISSEMINATA

L. Cursi¹, E. Boccuzzi¹, L. Lancella¹, A. Quondamcarlo¹, A. Grandin¹, A. Krzystofiak¹, E. Bozzola¹, M. Gonfiantini¹, A. Marchesi¹, M.R. Marchili¹, L. Rotondi¹, I. Tarissi¹, D. Valentini¹, M. Iannelli¹, V. p¹, A. Villani¹

¹U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

La tubercolosi (TB) genito-urinaria rappresenta una frequente localizzazione extrapolmonare in età adulta, mentre è di più raro riscontro in età pediatrica. E' secondaria di solito a diffusione ematogena del Mycobacterium Tuberculosis (MT) da un focolaio polmonare e l'ipertensione arteriosa ne è una possibile complicanza.

Un lattante di 8 mesi è stato condotto in DEA per pianto, rifiuto dell'alimentazione e perdita di peso. All'arrivo le condizioni del bambino erano mediocri; all'esame obiettivo si evidenziava sottocute scarso, deviazione della testa e degli occhi a sinistra, ipertonìa assiale, atteggiamento a schermatore del braccio destro, incapacità ad agganciare lo sguardo e motilità spontanea ridotta e afinalistica. L'esame TC, patologico, induceva ad eseguire rachicentesi con fuoriuscita di liquor limpido a pressione normale. L'esame chimico-fisico evidenziava cellularità aumentata, proteinorachia e ipoglicorachia, ponendo il sospetto di malattia tubercolare. Veniva dunque avviato un trattamento specifico a 4 farmaci associato a metilprednisolone. La radiografia del torace evidenziava localizzazione polmonare della malattia mentre lo studio ecografico addominale mostrava coinvolgimento linfonodale epatico, splenico e delle vie urinarie con presenza di calcolosi a livello pelvico, caliceale ed ureterale. Le ricerche microbiologiche evidenziavano positività della PCR per MT sia su aspirati gastrici che su urine. Dal primo giorno di degenza veniva riscontrata ipertensione severa, trattata con triplice terapia (ramipril, amlodipina, enalapril) con buon controllo. Dopo circa 3 mesi di ricovero il bambino mostrava un significativo miglioramento neurologico e una normalizzazione dei valori pressori con sospensione della terapia anti-ipertensiva.

Nonostante l'esame colturale su urine non abbia evidenziato positività per MT, la presenza di lesioni calcifiche delle vie urinarie, il riscontro di valori pressori elevati al ricovero e la loro progressiva normalizzazione dopo l'inizio dei farmaci antitubercolari, hanno confermato la sospetta eziologia tubercolare dell'ipertensione, sebbene probabilmente peggiorata dalla terapia steroidea. E' assolutamente necessario, dunque, che i pazienti con TB disseminata vengano sottoposti ad uno stretto monitoraggio pressorio.

P094

RUOLO DELLA VIDEOCAPSULA NELLA DIAGNOSI DI MALATTIA DI CROHN IN PEDIATRIA

I. Sammartino¹, L. Bruno¹, M. Citrano², R. Ganci², N. Cassata²

¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro", Università degli Studi Palermo

²U.O. di Pediatria, Ospedali Riuniti Villa Sofia- Cervello, Palermo

L., maschio, giunge alla nostra attenzione all'età di 8 anni per febbre, dolore addominale, ed alternanza di alvo stitico e diarroico. Circa 8 mesi prima, nel corso di un ricovero presso altra struttura per dolore addominale e diarrea, aveva eseguito un' ecografia dell' addome con riscontro di ispessimento dell'ultima ansa ileale; EGDS e pancolonscopia erano risultate negative ed era stata riscontrata una positività degli ASCA (IgA 64 U/mL cut off <20; IgG 126 U/ml cut off <20). Iniziava pertanto terapia con formula polimerica con remissione dei sintomi. Al secondo ricovero riscontriamo un incremento degli indici di flogosi e ipoproteinemia (albuminemia 1,9 mg/dl), per la quale viene sottoposto a infusione con albumina. All'eco addome si mette in evidenza la presenza di lieve dilatazione delle anse del tenue con pareti ispessite e multipli linfonodi, senza chiaro ispessimento delle pareti del colon e dell'ileo distale. L'enteroRMN rileva al fianco sinistro e in sede pelvica anse intestinali con parete ispessita con CE dopo mdc, e multiple adenopatie mesenteriali. Nel frattempo si intraprende dieta priva di glutine associata a formula polimerica. Per approfondire lo studio del tratto intermedio dell'intestino si esegue ileoscopia con videocapsula posizionata mediante EGDS. Questa rileva, in corrispondenza delle prime anse digiunali presenza di sangue proveniente da minute erosioni, in corrispondenza del digiuno prossimale multiple erosioni lineari e piccole ulcere e in corrispondenza del digiuno medio e distale e dell'ileo prossimale multiple ulcere longitudinali e serpiginose, anche profonde, con fondo ricoperto di fibrina. Viene pertanto posta diagnosi di Malattia di Crohn e si intraprende terapia con Adalimumab seguendo la strategia della "top-down therapy".

L'ileoscopia con video capsula permette di studiare tratti non esplorabili con l'endoscopia, visualizzando lesioni di piccole dimensioni, con un basso rischio di complicanze e senza l'impiego di radiazioni ionizzanti. I suoi limiti sono il costo, la limitata esperienza nel bambino, l'impossibilità di eseguire biopsie ed il rischio di ritenzione della capsula. Alla diagnosi consente di stabilire estensione e severità delle lesioni del tenue, nel follow-up di valutare la mucosalhealing dopo la terapia.

Bibliografia:

1. Capsule endoscopy in pediatric patients, Raanan Shamir, Rami Eliakim, World J Gastroenterol 2008 July 14; 14(26): 4152-4155

P095

ROMBENCEFALOMIELITE DA HHV-6 DOPO TCSE APLOIDENTICOT. Foadelli¹, T. Mina², L. Schena¹, F. Cattaneo¹, R. Cordani¹, G. Paolucci¹, M. Zecca², S. Savasta¹¹Clinica Pediatrica, Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, Università degli Studi di Pavia²Oncematologia Pediatrica, Fondazione IRCCS Policlinico S. Matteo, Pavia

A seguito di infezione primaria, il virus erpetico umano 6 (HHV6) rimane latente in diversi tessuti corporei. Esso può tuttavia riattivarsi in seguito a condizioni di immunodepressione come l'AIDS o il trapianto di cellule staminali emopoietiche (TCSE) causando diverse manifestazioni d'organo tra cui encefaliti limbiche e del tronco (Bhanushali, 2013).

Presentiamo il caso di G.R., affetto da trisomia 21 e da leucemia linfoblastica acuta CD10/CD19+ senza coinvolgimento del SNC sviluppata all'età di 4 anni. Dopo una ricaduta isolata del SNC (15 mesi da stop-terapia) trattata con chemioterapia e TCSE autologo e una seconda ricaduta midollare e del SNC (6 anni dopo TCSE), il paziente veniva trattato con polichemioterapia (ALL 0932 Em. 2012 e LLA REC 2003), metotrexato intratecale ad alte dosi e TCSE aploidentico con selezione negativa dei linfociti T TCR α/β + e dei linfociti B CD19+. A 28 giorni dal TCSE si assisteva alla comparsa di febbre e di esordio subacuto-progressivo di ipotonia e ipostenia degli arti inferiori e del tronco, nistagmo, atassia della marcia, intorpidimento del sensorio, disfagia e disartria. Gli accertamenti microbiologici identificavano la presenza di HHV-6 in attiva replicazione (5.980 cp/ml su liquor - 35.910 cp/ml su sangue). Il paziente veniva quindi trattato con ganciclovir, aciclovir e immunoglobuline policlonali endovenose, con negativizzazione del DNA virale liquorale. La risonanza magnetica a 3 settimane dall'esordio evidenziava mielite acuta di C3-C5 e leucoencefalopatia cronica sovratentoriale, in assenza di lesioni encefaliche acute. Data la comparsa di spasmi tonici dolorosi (cerebellar fits) con desaturazione arteriosa, nella possibilità di una forma di encefalomielite immunomediata, si somministravano boli di metilprednisolone ad alte dosi, morfina e midazolam, con scarso beneficio. La successiva ricomparsa di cerebellar fits, associata a nuova positività liquorale per HHV-6 e peggioramento neuroradiologico della leucoencefalopatia sovratentoriale, rendeva necessario il ricovero in terapia intensiva per sedazione con baclofene. Il quadro neurologico successivamente si manterrà stabile. G.R. morirà per insufficienza multiorgano.

Si tratta dell'unico caso segnalato di rombencefalite e mielite combinata da HHV6 post TCSE.

P096

KINKING CAROTIDEO IN ETA' PEDIATRICA: RISCOSTRO OCCASIONALE O EVENTO CAUSALE?S.D. Marino¹, L. Schiavone¹, M.C. Balistreri¹, R. Pecoraro¹, T. Timpanaro¹, M.E. Cucuzza¹, F. Greco¹, A. Fiumara¹¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Il kinking carotideo fa parte di un gruppo di anomalie del decorso dell'arteria Carotide Interna (ICA), la cui eziologia comprende cause genetiche e acquisite. L'incidenza in età pediatrica è del 40%. Il nostro studio è rivolto all'analisi della correlazione con sintomi neurologici in età pediatrica con lo scopo di suggerire il trattamento più efficace che assicuri un outcome scevro da complicanze a lungo termine. Sono stati selezionati 22 pazienti che presentavano esclusivamente un kinking delle ICA, secondo la classificazione di Weibel & Fields. Il 59% presentava cefalea, il 18% crisi lipotimiche, il 9 % altri sintomi (disturbi della sensibilità, emiparesi). I pazienti sono stati sottoposti ad ecocolordoppler dei vasi sovraortici (eco TSA), con valutazione della Velocità di Picco Sistolico (VPS). Il 27 % presentava flusso di grado normale, di questi, più della metà sintomatici; il 50% flusso moderato ed erano tutti sintomatici; il 13.6% flusso moderato severo, lo 0.5% flusso severo. Poiché anche i pazienti con flusso normale presentavano una sintomatologia neurologica, non si può correlare solo il grado di flusso come causa della stessa, ma possono entrare in gioco altre componenti (ipertensione, movimenti del collo) misconosciute. L'ecocolordoppler si è dimostrato uno strumento diagnostico poco invasivo e molto sensibile, comparabile all'angiografia in termini di valutazione del coiling, meno accurato nella diagnosi di altre anomalie, per le quali l'angiografia rimane il gold standard. Attualmente non vi sono linee guida sull'approccio terapeutico, seppure si protende verso un atteggiamento di tipo conservativo piuttosto che chirurgico. Tutti i nostri pazienti sono stati sottoposti ad un trattamento conservativo e/o farmacologico. La conoscenza delle aberrazioni dei vasi sovraortici costituisce una informazione importante per il pediatra il quale, di fronte a determinati quadri clinici, dovrebbe integrare le indagini con un eco TSA, che è un esame semplice, sensibile e non invasivo.

Bibliografia: Neurological manifestations associated with internal carotid loops and kinks in children. N B Sarkari, J M Holmes, and E R Bickerstaff. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1970 Apr; 33(2): 194-200

P097

PARALISI MULTIPLE NERVI CRANICI IN ETÀ PEDIATRICA: CASISTICA PERSONALE

C. Battaglia¹, A. Culmone¹, P. Pavone¹, A. Balice¹, G. Vitaliti¹, M.C. Vitaliti¹, D. Cicero¹, C. Romano¹, R. Falsaperla¹

¹U.O. Pediatria ed Emergenza Pediatrica, AOU OVE-Policlinico, Catania

Le paralisi multiple dei nervi cranici sono delle patologie poco frequenti in età pediatrica dovute a differenti patologie e, rappresentano un problema diagnostico tradizionalmente difficile da identificare, vista, appunto, la molteplicità delle eziologie. La prima preoccupazione è determinare se l'interessamento sia intra o extrassiale. La diagnosi si basa sui dati clinici e sulla risonanza magnetica (RM), o, in mancanza di questa, sulla TC. In assenza di segni d'interessamento del sistema nervoso centrale, bisogna ricercare la presenza di una lesione della base del cranio, soprattutto di natura neoplastica, specialmente se l'interessamento è unilaterale. L'esame del liquor è in questi casi un utile complemento, anche se la diagnostica per immagini rimane prioritaria. Quest'ultima richiede una particolare attenzione sia nell'esecuzione che nell'interpretazione e può essere ripetuta in caso di negatività. Quando non è stato possibile individuare lesioni focali, o in prima istanza se il contesto è fortemente suggestivo, ci si orienta verso un'altra eziologia, per esempio infettiva, infiammatoria, vascolare o degenerativa. In presenza di un gran numero di possibili cause, la prima preoccupazione del clinico deve essere di non trascurare un'eziologia curabile. Abbiamo seguito 11 bambini con paralisi multiple dei nervi cranici 7 monolaterali e 3 bilaterali ed 1 con Polineurite craniale che descriviamo sotto.

La Polineurite craniale è una malattia rara con interessamento e paralisi di diversi nervi cranici senza il coinvolgimento del midollo spinale. Qui descriviamo un ragazzo di 10 anni, con più paralisi dei nervi cranici che coinvolgono III, IV, V, VI, VII, IX, X, XI, XII e nervi cranici, in modo unilaterale o bilaterale. Dopo, il trattamento iniziale senza successo, con corticosteroidi e aciclovir sono stati somministrati due cicli di immunoglobuline per via endovenosa con un notevole miglioramento della sintomatologia. Il controllo dopo due anni dall'evento è stato negativo.

Bibliografia

Danilov Y, Kaczmarek K, Skinner K, Tyler M. Cranial Nerve Noninvasive Neuromodulation: New Approach to Neurorehabilitation. In: Kobeissy FH, editor. Brain Neurotrauma: Molecular, Neuropsychological, and Rehabilitation Aspects. Boca Raton (FL): CRC Press/Taylor & Francis; 2015. Chapter 44

P098

PERAMPANEL IN ADD ON IN UN CASO DI EPILESSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA TIPO LAFORA

A. D'Aniello¹, A. Mascia¹, P. Quarato¹, G. Di Gennaro¹

¹Centro per la chirurgia dell'epilessia, IRCCS Neuromed, Pozzilli (IS)

La malattia di Lafora (ML) è una rara e fatale forma di epilessia mioclonica progressiva. L'esordio è insidioso e si verifica in soggetti sani di età compresa tra 8 e 18 anni con comparsa di mioclono, crisi tonico-cloniche generalizzate (CTCG) e allucinazioni visive associate a progressivo deterioramento cognitivo, disturbi del comportamento e segni cerebellari. È una malattia a trasmissione autosomica recessiva dovuta, nella maggior parte dei casi, a mutazione del gene EPM2A (Laforina) o NHLRC1 (Malina) con quadri fenotipicamente indistinguibili. La diagnosi è confermata con biopsia cutanea della regione ascellare per l'individuazione dei corpi di Lafora. Allo stato attuale non esiste una terapia capace di arrestare la progressione della malattia e le crisi sono scarsamente responsive ai farmaci antiepilettici.

Metodologia: Presentiamo il caso di un paziente (pz) con familiarità per ML (sorella con mutazione del gene EPM2A). Esordio crisi a 11 anni con CTCG mensili. Successivamente compariva mioclono e deterioramento cognitivo. La RMN encefalo era nella norma, l'EEG mostrava rallentamento diffuso dei ritmi di fondo con scariche di punta-onda generalizzate e anomalie epilettiformi sulle regioni occipitali. A 14 anni riceveva diagnosi genetica di ML (mutazione gene EPM2A). Al momento dell'osservazione (21 anni) il pz presenta CTCG plurisettimanali, crisi di assenza e miocloniche a frequenza pluriquotidiana. E' in politerapia con acido valproico, clonazepam e levetiracetam, con comprovata farmacoresistenza.

Risultati: La somministrazione in add on di Perampanel (fino a 10 mg/die) ha permesso una riduzione delle CTCG e del mioclono sia spontaneo che d'azione (follow up 8 mesi).

Conclusioni: Presentiamo questo caso poiché in letteratura sono descritti soltanto altri due pz con ML in cui il trattamento con Perampanel ha permesso una significativa riduzione della frequenza delle crisi con miglioramento degli aspetti cognitivi e riduzione dei segni di disfunzione cerebellare. In conclusione, il Perampanel potrebbe rappresentare una valida opzione terapeutica in pz con ML. Seizure control and improvement of neurological dysfunction in Lafora disease with perampanel; M Dirani et al, Epilepsy&Behavior Case Reports2(2014)164-166

P099

NEONATI ABBANDONATI: GLI "INNOCENTI" PIU' PICCOLI DA TUTELARED. Bosco², M. Zaffaroni¹, L. De Miglio¹, M. Nugnes¹, F. Matarozzo¹, A. Monzani¹, B. De Stefano³, G. Bona¹¹Clinica Pediatrica, A.O.U. "Maggiore della Carità" di Novara²CdL Infermieristica Pediatrica, Università del Piemonte Orientale "Avogadro", Novara³Servizio Sociale Aziendale, A.O.U. "Maggiore della Carità" di Novara

Una gravidanza non voluta e celata, con un parto effettuato fuori dalle cure ospedaliere, mette a rischio la salute della madre e del neonato; talvolta l'abbandono del bambino può comportarne la morte ed il confine con l'infanticidio può essere assai sottile.

Le madri in difficoltà che hanno deciso di non riconoscere il bambino possono richiedere l'anonimato al momento del parto. In Italia la legge 396/2000, art. 30, consente a qualsiasi donna in difficoltà di recarsi in ospedale e partorire in anonimato, senza l'obbligo di riconoscere il neonato. La legge 184/83, rispettando la decisione della madre di non riconoscere il figlio, tutela i bambini con la dichiarazione dello stato di adottabilità.

Nel periodo 1988-2001 presso il Tribunale per i minorenni di Torino su un totale di 1411 minori dichiarati adottabili 348 bambini (31%) erano neonati abbandonati mentre nel periodo 2008-2015 su un totale di 718 minori dichiarati adottabili, 178 bambini erano nati da madre ignota (24,1%). Sette di essi erano trovatelli. Si riscontra inoltre un costante incremento della percentuale di stranieri negli anni.

Al momento della nascita, i servizi sociali segnalano lo stato di abbandono del bambino indicando motivazioni, età, etnia, stato civile ed eventuali fattori di rischio sanitario segnalati dalla madre, attivando le procedure per l'adozione. Su una casistica di 302 madri che hanno partorito in anonimato, il 12,6% erano donne minorenni, il 62,7% nubili maggiorenni, il 15,5% separate, divorziate o vedove, il 9,2% sposate o conviventi. Le motivazioni dell'abbandono erano le seguenti: problemi familiari, stupro (46,2%), problemi economici (27,5%), problemi psichiatrici (9,3%), handicap e problemi sanitari (5,5%), tossicodipendenza e infezione da HIV, HCV (7,1%), altri motivi personali (4,4%). (1)

Occorre, quindi informare le donne in difficoltà sulla possibilità, consentita dalla legge, di partorire in anonimato. Nascere in ospedale rappresenta una garanzia per la salute di madre e nascituro e permette alla donna di compiere una scelta libera e consapevole. I neonati abbandonati sono, infatti, i più piccoli innocenti da tutelare.

1) - <http://www.glnbi.org/index/adozioni/cat/26>

P100

MIELITE E POLINEUROPATIA DEMIELINIZZANTE CON INSUFFICIENZA RESPIRATORIA ACUTA ALL'ESORDIO E DANNO ASSONALEL. Baggio¹, F. Lucca¹, M. Mauro¹, M. Guarnieri¹, S. Spaggiari², S. Romito³, P. Santuz², P. Biban²¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi di Verona²UO di Terapia Intensiva Pediatrica, Ospedale Civile Maggiore Borgo Trento, Verona³Servizio di Neurofisiopatologia, Ospedale Civile Maggiore Borgo Trento, Verona

Maschio di 3 a, in PS per febbre, astenia, dispnea e tosse inefficace. All'Rx torace addensamento dx; PCR negativa; emogasanalisi compensata. Supporto con HFNC ma peggioramento della dispnea, con necessità d'intubazione e trasferimento in TIP. Estubazione elettiva il giorno seguente, fallita per apnea centrale. Nuovo tentativo di sventilazione fallito per apnee centrali e bradicardie; riscontro di paralisi flaccida e ROT assenti agli AAIL, ipoevocabili agli AASS. Eseguiti EEG (sofferenza diffusa) e RMN encefalo, negativa. Alla rachicentesi non dissociazione albumino-citologica; BOIgG e Ac anti-gangliosidi negativi; colture su sangue/liquor negative. Ciclo di IVIg con scarsa risposta: progressione ascendente della paralisi fino al coinvolgimento dei nervi cranici, alterazioni autonome (crisi di sudorazione e ipertensione arteriosa, rash cutanei, iperglicemia); epatomegalia e ipertransaminasemia. In 9° gg evidenza di mielopatia acuta da D3 al cono alla RMN e danno demielinizzante all'EMG, con coinvolgimento assonale al controllo successivo. Avviato ciclo di plasmateresi (8 sedute tot, 4/sett). Dopo 3 sedute progressivo miglioramento clinico: comparsa di movimenti oculari e del capo, poi delle spalle e delle mani; iniziale fonazione. Ripetuta rachicentesi (16° gg), positiva per dissociazione albumino-citologica. Estubazione elettiva in 36° gg; all'EMG di controllo danno assonale in progressivo miglioramento.

Il quadro è suggestivo per AMSAN (acute motor-sensory axonal neuropathy), variante di sindrome di Guillain-Barré caratterizzata da neuropatia demielinizzante con danno assonale, associata a mielite. AMSAN e mielite sono correlati a un danno autoimmune, idiopatico o post/para-infettivo, per cui è indicata terapia con IVIG e/o plasmateresi. L'iniziale coinvolgimento dei muscoli respiratori con solo successiva paralisi flaccida ascendente e la concomitante mielite sono peculiari e raramente descritti. L'associazione con la mielite peggiora la prognosi delle forme di neuropatia demielinizzante associata o meno a danno assonale (recupero più lento, maggior incidenza di esiti cronici). Essenziale nel nostro paziente la stabilizzazione ed il precoce trattamento in terapia intensiva, la diagnosi clinica precoce ed il trattamento ripetuto con cicli di plasmateresi.

P101

LE OTOEMISSIONI ACUSTICHE: UTILIZZO NELLO SCREENING Uditivo NEONATALE DI UN PUNTO NASCITA DELL'ASL BAI. Lofù¹, E. Scalini¹, M. Delrico², F. Lepore³, C. Capasso², E. Dalena², G. Longo³, A. Quaranta³, M. Manzionna¹¹U.O. di Pediatria - Ospedale San Giacomo, Monopoli (BA)²U.O. di Otorinolaringoiatria - Ospedale San Giacomo, Monopoli (BA)³U.O. di Otorinolaringoiatria - Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico di Bari (BA)

Premessa. Nel 2014 è stato avviato lo screening uditivo neonatale c/o la Pediatria dell'Ospedale di Monopoli.

Scopo dello studio. Valutare gli outcomes.

Materiali e metodi. È stato utilizzato un apparecchio per otoemissioni acustiche Madsen Accuscreen. Nel periodo marzo 2014 - giugno 2016 sono stati screenati tutti i nuovi nati nonché neonati di altri ospedali della provincia. Quelli che superavano il test (Pass) senza FR concludevano la procedura, mentre quelli che non lo superavano (Refer) e/o con FR venivano inviati al centro di 2° livello (Audiologia dell'Ospedale di Monopoli) e/o di 3° livello (Audiologia del Policlinico di Bari) per l'esecuzione dei potenziali evocati uditivi del tronco (ABR). **RISULTATI.** Sono stati screenati 1237 bambini: 1164 inborn e 73 outborn. Sono risultati Pass e senza FR: 1210, mentre Refer e/o con FR: 37 (22 inborn e 15 outborn). Alla fine del protocollo 2 sono rimasti in carico al 3° livello: 1 per valutazione complessa (microtia destra) e 1 per lieve deficit uditivo, mentre 7 non lo hanno completato (1 affetto da leucodistrofia, 2 sono stati richiamati, 4 persi al follow-up). I FR erano rappresentati da: antibioticoterapia (13), UTIN (10), storia familiare di ipoacusia (6), malformazioni craniofacciali (3), CMV (2), ittero(1).

Conclusioni. Esaminati oltre il 99% dei neonati inborn; 8 inborn e 5 outborn risultati Refer alle otoemissioni (1%) mentre 4 persi al follow-up (10%). L'esecuzione dello screening ha sottoposto la U.O. ad un maggior carico di lavoro e sarebbe pertanto auspicabile l'assegnazione di personale dedicato anche alla luce del prossimo inserimento nei livelli essenziali di assistenza dal Ministero della Salute.

Bibliografia: AAP, JCIH. Year 2007 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs. Pediatrics.

P102

EFFICACIA DELL'EVEROLIMUS NEL TRATTAMENTO DELL'EPILESSIA REFRATTARIA IN UN BAMBINO CON SCLEROSI TUBEROSA COMPLESSAP. Ricciardelli¹, S. Pusceddu², A. Zucchini¹, F. Marchetti²¹UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Faenza, AUSL della Romagna²UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna

Obiettivi: Valutare l'efficacia dell'everolimus in un paziente con epilessia refrattaria con sclerosi tuberosa complessa (STC)

Risultati: Il caso descritto ha la diagnosi di STC all'età di 4 anni quando giunge alla nostra osservazione. Riscontro di chiazze ipomelanotiche agli arti e al tronco e lesioni micronodulari al viso (come la madre). Da 1 anno presentava fenomeni clinici (diurni e notturni) di natura verosimilmente epilettica che sono stati confermati dallo studio neurofisiologico in sonno che ha dimostrato anomalie epilettiformi multifocali. La RM encefalo ha evidenziato la presenza di tuber corticali in corrispondenza di entrambi gli emisferi cerebrali e cerebellari, con noduli subependimali. All'ecografia renale presenza di micronodulazioni iperecogene corticali e midollari bilaterali. Il quadro clinico era quello di una STC con secondaria epilessia focale con crisi parziali complesse confermata anche dall'esito successivo del test genetico. A 8 anni l'ecocardiografia ha evidenziato 2 formazioni compatibili con rhabdomiomi cardiaci. Il controllo delle crisi epilettiche nel corso del tempo è diventato molto difficile. In triplice terapia (Oxcarbazepina, Levetiracetam e Clobazam) vi è stata l'apparente scomparsa delle crisi motorie ma l'analisi video-EEG ha dimostrato crisi elettrocliniche pluriquotidiane con perdita parziale del contatto e rallentamento ideomotorio. All'età di 10 anni ricompaiono episodi critici pluriquotidiani. Nel Febbraio 2015 inizia la terapia con everolimus (4 mg m/2 =5 mg die). Dopo 2 mesi dall'inizio della terapia al controllo video-EEG il tracciato è privo di anomalie epilettiche e le crisi cliniche sono ridotte da 10 a 2. Viene progressivamente ridotto il Levetiracetam sino a sospensione. L'oxacarbamazepina viene sostituita con la carbamazepina. Si mantiene la terapia con il clobazam. L'ecografia renale e cardiaca e la RM encefalo appaiono invariati. Dopo 18 mesi di terapia (giugno 2016) il quadro clinico conferma un notevole miglioramento con aumento dell'attenzione, delle capacità cognitive e linguistiche e del rendimento scolastico. Le crisi sono quasi completamente scomparse. Il farmaco è ben tollerato.

Conclusioni: Everolimus può rappresentare un'opzione terapeutica importante nei pazienti affetti da STC con epilessia refrattaria, con benefici aggiuntivi sul comportamento e qualità di vita. Non esiste in Italia un registro dei casi con STC trattati con tale farmaco.

Krueger DA, et al. Everolimus treatment of refractory epilepsy in tuberous sclerosis complex. *Ann Neurol* 2013;74(5):679-87

P103

VASCULITE ORTICARIOIDE NORMO-COMPLEMENTEMICA IN ETA' PEDIATRICA: DESCRIZIONE DI DUE CASI

G.M. Sciarabone¹, M.C. Castiglione¹, A. Tricarico¹, A. Alongi¹, C. Alizzi², G. Corsello¹

¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della salute e Materno-Infantile "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo

²U.O Clinica Pediatrica, Ospedale "G. Di Cristina" Palermo

La vasculite orticarioide normocomplementemica (NUV) si manifesta con orticaria e riduzione dei valori di complemento (C1q basso con o senza C3 e C4 bassi), associati ad anticorpi (ab) anti-C1q. Descriviamo due casi seguiti in follow up presso l'ambulatorio di reumatologia della Clinica Pediatrica- Ospedale "G.Di Cristina" di Palermo.

C., 14 aa, si ricovera per la comparsa di manifestazioni cutanee reticolari rosso-violacee agli arti inferiori, esacerbate dall'ortostatismo e associate a parestesie. In anamnesi patologica remota: deficit lieve di fattore VIII e faringotonsilliti ricorrenti. Gli esami ematici di routine non sono dirimenti. Nell'iter diagnostico sono state escluse forme vascolari e/o infiammatorie sistemiche: l'ecografia addome, l'ecocardio e l'ecocolordoppler degli arti inferiori sono nella norma. Nel sospetto di vasculite si effettuano dosaggio C3 e C4 e studio dell'autoimmunità (risultati nella norma), e degli anticorpi anti-C1q, che sono positivi in due determinazioni. Si sospetta una NUV ed il paziente ha intrapreso terapia corticosteroidica per os, con beneficio e regressione delle manifestazioni cutanee.

R., 12 aa, si ricovera per artralgie diffuse responsive a paracetamolo e comparsa di angioedema di fronte, radice del naso e lingua e difficoltà respiratoria. Riferiti in anamnesi precedenti episodi di orticaria (> 6 mesi). Ha eseguito consulenza allergologica con prick test e test di granulazione basofili per paracetamolo, con esito negativo. Le analisi di laboratorio rilevano nella norma gli indici di flogosi e le frazioni C1q, C3 e C4 del complemento, una ridotta attività del C1 inibitore funzionale e una debole positività degli ANA. All'ecografia poliarticolare: ispessimento della sinovia con lieve incremento del liquido sinoviale di ginocchio e caviglia destra.

Si dosano gli ab anti-C1q nel sospetto di NUV che risultano positivi. La paziente ha praticato terapia con ibuprofene con parziale beneficio e riduzione del titolo anticorpale. La NUV è rara in età pediatrica; la positività degli ab anti-C1q orienta nella diagnosi. Quest'ultima necessita la co-presenza di due criteri maggiori e due minori. E' importante il follow-up per evidenziare future variazioni del quadro clinico-laboratoristico e l'eventuale evoluzione in LES.

P104

ATROFIA CEREBRALE PROGRESSIVA IN SOGGETTO CON X-FRAGILE

D.B. Attardo¹, A. Portale¹, V. Venti¹, F.M.C. La Mendola¹, S.D. Marino¹, G. Belfiore¹, P. Smilari¹, M. Ruggieri¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

La sindrome dell'X fragile è la causa più frequente di ritardo mentale familiare ed è caratterizzata da facies peculiare, ritardo mentale, disturbi comportamentali, compromissione del linguaggio con comportamento simil-autistico ed epilessia. Si manifesta in 1 su 1200 maschi nati vivi. Descriviamo un bambino di 9 anni, seguito dall'età di 2 anni per ritardo dello sviluppo psicomotorio e disturbo del comportamento. All'esame obiettivo si apprezzava facies peculiare con fronte alta, attaccatura dei capelli ad alto impianto, radice nasale depressa, naso a bulbo, labbra sottili, micrognazia e solco palmare unico a sinistra. Si eseguivano EEG che appariva scarsamente organizzato e RM encefalo che mostrava lieve dilatazione degli spazi liquorali della volta e della base. In relazione al quadro clinico, si avviavano indagini genetiche, da cui emergeva esito compatibile per sindrome X-fragile (FraX). A 3 anni di distanza, la rivalutazione neuroradiologica ha confermato la dilatazione degli spazi liquorali precedentemente descritta, con reperto aggiuntivo di lieve ipotrofia del verme cerebellare nella sua porzione inferiore. Inoltre, per comparsa di crisi convulsive con EEG patologico (complessi punta/onda sulle regioni centro-temporali di entrambi gli emisferi), veniva intrapresa terapia anticongestiva con valproato. Un successivo follow up dopo 3 anni, evidenziava un significativo e progressivo incremento della dilatazione dei ventricoli laterali, aumento degli spazi liquorali della volta e della base, con atrofia del verme cerebellare ed iniziale ipotrofia delle circonvoluzioni cerebellari e cerebrali. Le principali alterazioni neuroanatomiche riportate nella sindrome sono l'aumento del volume del nucleo caudato, l'ipotrofia del verme cerebellare, dell'amigdala e della circonvoluzione temporale superiore. Il nostro caso è un tipico esempio di FraX con quadro neuroanatomico in progressivo peggioramento. Tale sindrome fornisce un modello per chiarire i legami critici tra gene, cervello e sviluppo cognitivo nei bambini con gravi disturbi neurologici. Bibliografia: Neuroanatomy of fragile X syndrome is associated with aberrant behavior and the fragile X mental retardation protein (FMRP), Gothelf D, Furfaro JA, Hoelt F, et al. Ann Neurol. 2008 Jan;63(1):40-51

P105

CISTI ARACNOIDEE IN ETÀ PEDIATRICA: STUDIO OSSERVAZIONALE

M.E. Cucuzza¹, M.T. Garozzo¹, A. D'Ambra¹, S.D. Marino¹, F.M.C. La Mendola¹, P. Smilari¹, F. Greco¹, A. Fiumara¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Le cisti aracnoidee (AC) sono lesioni benigne congenite, costituite da liquido circondato da un foglio di membrana aracnoidea, in seguito alla scissione o alla duplicazione di quest'ultima. Le AC sono comunemente asintomatiche fino a quando non raggiungono dimensioni tali da determinare un effetto compressivo sulle strutture adiacenti. In tal caso i segni e i sintomi riflettono i confini anatomici e il loro impatto sul flusso del liquido cerebrospinale. In questo studio retrospettivo abbiamo analizzato la correlazione tra la localizzazione della AC in età pediatrica e le manifestazioni neurologiche più comuni.

Sono stati identificati 64 pazienti con AC in 15 anni (2000-2015), 44 maschi e 20 femmine, di età compresa tra 4 mesi-17 anni (media 6,5 anni). Le diagnosi si è basata su dati clinici e radiologici. Gli studi di neuroimaging sono stati eseguiti per la presenza di sintomi neurologici o dopo un trauma cranico accidentale. Per quanto riguarda la localizzazione 38 (59,38%) erano le cisti sopratentoriali, 24 (37,50%) erano sottotentoriali e 1 (1,56%) era spinale. C'è stata una forte prevalenza della localizzazione nella regione temporale, (23 su 38 sopratentoriali) e di queste 16 si trovavano sul lato sinistro.

I sintomi neurologici erano convulsioni (11 casi), cefalea (6 casi), ritardo dello sviluppo psicomotorio (4 casi); in 3 casi è stata trovata la cisti dopo un trauma cranico accidentale. Nei restanti 40 pazienti vi erano sintomi combinati: ritardo dello sviluppo psicomotorio e crisi epilettiche (5 casi), crisi epilettiche e cefalea (3 casi), convulsioni e macrocefalia (2 casi), ritardo dello sviluppo psicomotorio e macrocefalia (1 caso), altri sintomi combinati (18 casi) e altri segni (11 casi). I dati raccolti nel nostro studio sono in accordo con la letteratura per quanto riguarda il sesso e l'età, la prevalenza della localizzazione delle cisti, le manifestazioni cliniche e le malformazioni associate. Tra i sintomi alla presentazione, abbiamo osservato una prevalenza di convulsioni, cefalea, macrocefalia e ritardo psicomotorio, anche se una connessione causale esatta non può essere stabilita. Huang JH, et al. Analysis on clinical characteristics of intracranial Arachnoid Cysts in 488 pediatric cases. Int J Clin Exp Med 2015

P106

QUADRO NEURO-COMPORIMENTALE IN UN PAZIENTE CON IPOPLASIA COMPLETA DI UN EMISFERO CEREBELLARE (UCH): CARATTERISTICHE CLINICHE E REVISIONE DELLA LETTERATURA

F. Raviglione¹, R. Vergaro¹, M. Mastrangelo¹, C. Parazzini², I. Focchi¹

¹UO Neurologia Pediatrica Ospedale Buzzi, ASST Fatebenefratelli-Sacco, Milano

²Dipartimento di Radiologia e Neuroradiologia Pediatrica Ospedale Buzzi, ASST Fatebenefratelli-Sacco, Milano

L'estrema vulnerabilità del cervelletto, in epoca prenatale, ad eventi elastici come emorragie, infarti ed infezioni porta ad insorgenza e diagnosi, talora occasionale, di quadri neuro anatomici specifici quali agenesia cerebellare, ipoplasia cerebellare uni- o bilaterale, cleft cerebellare, e/o marcata atrofia nelle pseudo-Malformazioni di Chiari II. A tali quadri neuro-anatomici corrisponde clinicamente la cosiddetta "sindrome cerebellare cognitivo-affettiva" che comprende disturbi delle funzioni esecutive, disturbi dell'organizzazione e della memoria visuo-spaziale, disturbi del linguaggio, disturbi comportamentali, deficit neurocognitivi. Presentiamo il caso di una paziente di 9 anni che giungeva al nostro ambulatorio per episodi di saltuaria cefalea frontale bilaterale, pulsante, legata a stanchezza o fonofobia, associata a nausea negli episodi di maggiore intensità, di durata variabile, con frequenza di circa 5-6 episodi al mese. Fin dalla prima osservazione la paziente evidenziava un comportamento estremamente inibito, a volte oppositivo, scarsa socializzazione, tono dell'umore nettamente ridotto e mutismo selettivo. Il linguaggio risultava povero, caratterizzato da tono vocale flebile. L'esame obiettivo neurologico era nella norma, buono il rendimento scolastico. La RM encefalo mostrava ipoplasia severa emisferica cerebellare destra con possibilità di identificazione del solo margine superiore dell'emisfero cerebellare e porzione superiore del verme di destra. In letteratura l'ipoplasia cerebellare unilaterale (UCH) è molto rara e spesso può essere un reperto occasionale. Solitamente è un disordine acquisito, anche se è osservabile in alcune sindromi genetiche: PHACE, osteogenesi imperfetta (mutazione gene WNT1), mutazione del gene COL4A1, sindrome di Dandy-Walker, Moebius, Goldhenar. La clinica è variabile. Il nostro caso, caratterizzato da cefalea, assenza di deficit cognitivi (in corso valutazione testale), sintomi depressivi, ansia, catatonìa e ritiro comportamentale, è in linea con i casi già descritti e contribuisce ad ampliare le conoscenze relative al fenotipo associato alle malformazioni cerebellari unilaterali. (Cerebellar disruptions and neurodevelopmental disabilities. Bosemani T, Semin Fetal Neonatal Med. 2016)

P107

UNA POLMONITE CHE NON CONVINCE

V. Di Stefano¹, A. Palmeri¹, S.F. Salafia¹, C. Ingegnosi¹, L. Di dio¹, F.V. Commendatore¹

¹U.O.C. Pediatria e Talassemia Ospedale di Lentini ASP Siracusa

S.J., maschio 3 anni di etnia africana, giunge al PS per febbre persistente, vomito e dispnea, T 38.5°C, SaO₂ 89% in aa viene trattato con cortisone e broncodilatatore con scarso beneficio e ricoverato in reparto per sospetta BPM. Il piccolo appare soporoso, colorito bruno per etnia ma mucose pallide, disidratato e tachicardico. L'addome è trattabile con milza nei limiti, MV aspro e segni meningei assenti, PA 90/45 mmHg. Viene reidratato e fornito ossigeno di supporto. Gli esami di laboratorio rivelano quadro di grave anemia emolitica: GR 2.400.000/mmc, Hb 6 gr/dl, Ht 18% MCV 79 fl, GB 25.000/mmc N 80% PLT 473.000/mmc reticolociti 6% LDH 815 U/L bilirubina totale 5 mg/dl, indiretta 4.5 mg%. Funzionalità renale nella norma. L'anamnesi, inizialmente difficile per l'incomprensione linguistica, rivela che il piccolo ha assunto paracetamolo per la febbre e ha ingerito fave fresche il giorno precedente ma nega ematuria. Eseguito test di Coombs diretto negativo, Px, emogruppo e trasfusione di emazie concentrate e filtrate in urgenza. Eseguito striscio periferico che mostrava anisopoichilocitosi e dosaggio G6PD 37(vn 118-144) che confermava il sospetto di carenza.

Il favismo è una malattia emolitica ereditaria il cui gene mutato, altamente polimorfico, è localizzato nel cromosoma X(Xq28); l'ereditarietà è quindi legata al sesso con femmine eterozigoti portatrici potenzialmente sane (lyonizzazione) e maschi affetti.

Le varianti enzimatiche che derivano dalle mutazioni del gene presentano differenti livelli di attività da cui conseguono differenti manifestazioni del difetto a livello clinico. Sulla base delle caratteristiche biochimiche e cliniche le varianti di G6PD sono state suddivise in 5 classi secondo l'attività enzimatica residua.

La maggiore incidenza di favismo si riscontra nel bacino del Mediterraneo, nelle aree endemiche per la Malaria poiché conferisce protezione agli eterozigoti. A causa dell'alta presenza di flussi migratori è possibile trovarsi di fronte a situazioni in cui la difficoltà linguistica può rendere la diagnosi più tardiva.

Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency and reduced haemoglobin levels in African children with severe malaria. Nguetse CN, Meyer CG, Adegnik AA, Agbenyega T, Ogotu BR, Kreamsner PG, Velavan TP.

Malar J.2016

P108

DIMISSIONE PROTETTA ED ASSISTENZA DOMICILIARE PEDIATRICA: COME BACK HOME

A. Pagano¹, . Gentile Grazia²

¹Pediatra di Libera Scelta Distretto Sanitario n. 53 ASL Napoli 3 Sud

²Direttore Responsabile Distretto Sanitario n. 61 ASL Salerno

Premessa: Determinante per i bambini Medical Complex (affetti da malattia acuta invalidante, patologia cronico-degenerativa e/o oncologica, spesso con disabilità, richiedenti nutrizione artificiale e/o ventilazione assistita) è la continuità assistenziale dall'ospedale a domicilio realizzabile attraverso procedure tecnico-professionali e di rete: Dimissione Protetta (DP) ed Assistenza Domiciliare Integrata (ADI).

Obiettivi: Verificare efficacia ed appropriatezza delle procedure di DP tra Centri Specialistici e Distretto Sanitario di base(DSB) relativamente all'ADI Pediatrica.

Metodi: Sono stati valutati 10 minori in ADI (33% in carico a Centri Specialistici Regionali, 67% a Centri extra-Regionali) mediante audit clinico ed organizzativo.

Risultati: Efficace risulta la DP dai Centri Specialistici: durante il ricovero, l'Equipe Ospedaliera comunica al Direttore del DSB la fragilità del paziente condividendone tempi e modalità di rientro, inviando il Piano Terapeutico Assistenziale (PTA) e garantendo: formazione del caregiver, terapia medica per il I mese dalla dimissione, follow clinico-strumentale. Efficace risulta l'attività connessa all'erogazione delle prestazioni socio-sanitarie previste in ADI.

Conclusioni: L'audit suggerisce di integrare ai criteri di eleggibilità in ADI (a. il bambino ha raggiunto stabilizzazione della patologia; b.il DSB garantisce le prestazioni sociosanitarie previste dal PTA; c.il PLS partecipa all'ADI; d. è presente caregiver abile) disponibilità del Centro di Riferimento ad assicurare ricoveri ospedalieri non programmati(Ammissione Concordata);rileva che l'attivazione del Registro Distrettuale dei bambini Medical Complex consentirebbe agli Operatori territoriali valutazione in tempo utile dei loro bisogni; dimostra la necessità del fascicolo sanitario elettronico; suggerisce che una riorganizzazione dei Servizi Pediatrici Regionali, in grado di collocare, con idonee risorse umane e tecnologiche, in maniera efficace ed efficiente i servizi ospedalieri lungo le traiettorie dell'alta specialità, potrebbe garantire, riducendo la mobilità passiva, maggiore sostenibilità all'ADI Pediatrica.

Bibliografia: Gentile G. "Rapporto Ospedale-Distretto nell'ADI Pediatrica". XIV Congresso Nazionale CARD. www.carditalia.com.

P109

INFEZIONE DA CLOSTRIDIUM DIFFICILE ASSOCIATA AD ARTRITE REATTIVA: DESCRIZIONE DI DUE CASI E REVISIONE DELLA LETTERATURAF. Marchetti¹, L. Mambelli¹, C. Radice¹, F. Pugliese¹, M. Cappella², A. Zucchini¹¹UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna²UOC di Pediatria, Azienda Ospedaliera ASMN IRCCS, Reggio Emilia

Obiettivo: Descrivere due casi di artrite reattiva (AR) associati ad infezione da Clostridium difficile (CD) e riportare i casi descritti in letteratura in merito a questa associazione. **Risultati:** I due casi sono un M ed una F entrambi di 6 anni. Il M era stato trattato con amoxicillina+acido clavulanico per 10 giorni per una IRA. Ha avuto una diarrea profusa con dolori addominali. A distanza di 2 settimana ha presentato febbre (38°C) con dolori articolari ai polsi, ad entrambe le caviglie, al ginocchio dx. Gli esami ematochimici hanno mostrato un aumento della PCR (29 mg/L), con emocromo nella norma. La bambina era stata trattata per 10 giorni con cefixima per una IVU. Ha avuto diarrea con dolori addominali e calo ponderale. Dopo 3 settimane di diarrea ha presentato febbre (38,5°C) con dolore importante a livello dell'articolazione coxo-femorale dx e successivamente del ginocchio dx e del polso sx. Gli indici di flogosi sono risultati aumentati (PCR: 70 mg/L), con leucocitosi neutrofila. In entrambi i casi la ricerca sierologica per le infezioni acute associate ad AR è risultata negativa, così come la coprocoltura per batteri, mentre ricerca della tossina per il CD ha dato esito positivo. Sono stati trattati con FANS con miglioramento della sintomatologia articolare e con metronidazolo per os per un totale di 10 giorni. A distanza di 12 mesi il bambino non ha avuto più ricadute articolari e la ricerca della tossina del CD è risultata negativa. La bambina dopo 2 mesi di follow-up non ha manifestato più dolori articolari. La ricerca della calprotectina fecale è risultata negativa in entrambi i casi. In letteratura sono stati descritti altri 6 case report di AR da CD. Recentemente in uno studio di coorte della durata di 10 anni è stato stimato che l'infezione da CD associata ad AR ha una incidenza di 5,0 casi per milione di persone-anno. L'AR riguarderebbe l'1,4 % dei bambini con infezione CD. L'AR è spesso poliarticolare e può essere scambiata per una artrite settica. **Conclusioni:** L'AR associata ad una possibile infezione da CD può essere sottodiagnosticata. Data la crescente incidenza delle infezioni da CD, un migliore riconoscimento della AR associata a questo tipo di infezione si rende necessaria.

P110

UN CASO ATIPICO DI DISPLASIA OSTEOFIBROSAA. Krzysztofiak¹, J. Gubinelli¹, E. Bozzola¹, L. Lancella¹, A. Marchesi¹, L. Cursi¹, C. Di Camillo¹, A. Villani¹¹U.O.C. Pediatria Generale e Malattie Infettive, Dip. Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Bambino Gesù, IRCCS, Roma

La displasia osteo fibrosa (OFD) è una rara lesione non neoplastica che di solito colpisce la tibia. Viene diagnosticata durante l'infanzia o nella prima adolescenza. La prognosi è buona e l'approccio terapeutico è di solito conservativo.

Descriviamo il caso clinico di una bambina di 12 anni giunta presso la nostra unità di malattie infettive per zoppia e dolore alla gamba destra da circa 16 mesi. All'anamnesi la paziente aveva effettuato una RMN che evidenziava un'area di osteolisi della metafisi prossimale del femore. Nel sospetto di osteomielite cronica veniva iniziata terapia con rifampicina e levofloxacina per 8 settimane, senza miglioramento. La paziente veniva pertanto sottoposta a curettage chirurgico con remissione clinica per 9 mesi. L'esame istologico, eseguito in altra sede, è risultato suggestivo di osteomielite cronica. Al ricovero la paziente presenta tumefazione della coscia destra con ipotrofia del quadricipite femorale. Gli esami mostrano aumento della VES (60 mm/h), nella norma i Globuli Bianchi (6380/mmc) e la PCR, livelli indosabili di vitamina C e bassi di Vitamina D ed A, ipergammaglobulinemia (IgG 1823 mg/dl ed IgG4 670 mg/dl). L'esame radiografico ed RMN documentano lesione osteolitica del femore prossimale con apposizione ossea a livello del periostio. La rivalutazione dell'istologia ha mostrato la presenza di alternanza di frammenti di osso compatto e trabecolato associati a fibrosi tissutale ed aree di differente densità cellulare e delle fibre collagene; il bordo alla periferia della lesione era caratterizzato da attività degli osteoblasti e l'osso trabecolato appariva più largo e più lamellato. Il tessuto era infiltrato da plasmacellule e linfociti e presentava aree di micro-fratture e cisti aneurismatiche. Le cellule anormali non erano reattive per CD1a e proteina S-100. Sulla base di tali reperti è stata posta la diagnosi di OFD del femore prossimale. La paziente è in terapia con supplementazione di calcio e vitamine, è seguita in follow-up con un progressivo miglioramento clinico.

In conclusione, questo caso ha rappresentato una importante sfida diagnostica a causa di numerosi aspetti atipici quali la sede, l'aumento delle immunoglobuline IgG4 e deficit delle vitamine C e D.

Jobke B. Congenital Osteofibrous Dysplasia Campanacci: Spontaneous Postbiptic Regression. J Pediatr Hematol Oncol. 2013

P111

DESCRIZIONE DI UN CASO DI EATING EPILEPSY IN ADOLESCENTEa. Bonuccelli¹, C. Sciarrotta¹, S. Di Marco¹, T. Controzzi¹, A. Orsini¹¹*Servizio di Neuropediatria, Clinica Pediatrica Pisa, AOUP*

Descriviamo il caso di E., giunto alla nostra osservazione a 15 anni per episodio critico tonico clonico generalizzato, risoltosi spontaneamente dopo 10 minuti, insorto in abs. Esegue esami ematici e TC cranio (negativi), EEG (anomalie focali in regione temporo-posteriore sinistra che si accentuano nel sonno) e RM encefalo (piccola displasia venosa nella sostanza bianca cortico-sottocorticale frontale media a sinistra di incerto significato patologico).

Per la comparsa di analogo episodio due mesi dopo, inizia terapia con Levetiracetam, con insorgenza di turbe del comportamento (irritabilità, agitazione, aggressività e ideazioni autolesionistiche, anoressia, insonnia) che migliorano durante la prosecuzione della terapia.

Un anno dopo il ragazzo presenta ulteriore episodio critico generalizzato durante il pasto; inserisce il Valproato in terapia, con miglioramento delle alterazioni comportamentali, scalando fino a sospensione il Levetiracetam. Sei mesi dopo il ragazzo inizia a presentare episodi (sempre in coincidenza con i pasti) caratterizzati da restringimento dello stato di coscienza e parestesie all'arto inferiore destro di durata inferiore al minuto con frequenza plurisettimanale. Si associa dunque Oxcarbamazepina, con buon controllo clinico.

In seguito a valutazione presso altro Centro, ipotizzando la natura psichiatrica dei disturbi, viene proposto scalo dell'Oxcarbamazepina fino a sospensione, con incremento degli episodi descritti in relazione ai pasti (fino a divenire pluriquotidiani) e peggioramento delle anomalie focali EEG. Viene pertanto associata Lacosamide con nuova riduzione delle crisi.

Il paziente viene inquadrato come un raro caso di eating epilepsy, forma di epilessia riflessa caratterizzata dalla comparsa di manifestazioni epilettiche in stretta correlazione con i pasti; in corso comunque indagini genetiche ed ulteriore approfondimento strumentale con RM 3T.

L'epilessia riflessa è una condizione caratterizzata da episodi critici indotti da specifici trigger motori, sensitivi o cognitivi. Ha una prevalenza del 4-7% tra i pazienti con epilessia. Le crisi evocate, che possono essere sia parziali che generalizzate, possono essere l'unica manifestazione epilettica del paziente o possono coesistere in un contesto di crisi spontanee.

Genetics of reflex seizures and epilepsies in humans and animals, Italiano D. et al, *Epilepsy research*, 121(2016)47-54

P112

SINDROME DI PALLISTER KILLIAN. DESCRIZIONE DI UN CASO E CORRELAZIONE CLINICO GENETICAE. Piro¹, V. Antona¹, D. Vecchio¹, M. Giuffrè¹, I.A.M. Schierz¹, S. La Placa¹, V. Maniscalchi¹, M. Curto Pelle¹, G. Savarino¹, F. Siracusa¹, M. Cimador¹, G. Li Voti¹, G. Corsello¹¹*Dip. di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro" AOUP P. Giaccone, Università di Palermo*

Premessa: La sindrome di Pallister Killian (PKS) si caratterizza per la presenza di tratti somatici e anomalie congenite caratteristici (gastrointestinali, urogenitali, ernia diaframmatica). Lo sviluppo auxologico non risulta compromesso, prevalendo la compromissione neuropsicomotoria che può essere anche grave. Ipotonia con associate difficoltà alimentazione e insufficienza respiratoria e successivamente RGE e stipsi, ritardo di comparsa delle tappe motorie, sviluppo di scoliosi da ipotonia assiale e complicanze ortopediche a carico delle anche. E' presente un ritardo dello sviluppo e successiva disabilità intellettiva, con spesso grave compromissione del linguaggio espressivo. L'epilessia è frequente, fino all'80% dei casi. I pazienti con la PKS hanno un mosaicism per un isocromosoma 12p soprannumerario, risultante in quattro copie del braccio corto del cromosoma 12. In letteratura sono riportate scadenti correlazioni tra assetto genetico ed espressività clinica globale del quadro sindromico.

Caso clinico: maschio, a termine, TC con diagnosi prenatale di ernia diaframmatica sn. Apgar 3,5,7 a 1,5,10 minuti. Alla nascita gravi condizioni generali nonostante la rapida intubazione in sala parto con necessità di prolungata fase di stabilizzazione. P 3920 gr (85° C), L 54 cm (98°C), c.c. 37,5 cm (99°C). fenotipicamente presenta orecchie a basso impianto e retrorotate, ipotonia generalizzata e scadente motricità spontanea. L'Intervento di correzione della ernia diaframmatica è stato eseguito a 48 ore. Ecografia cerebrale nella norma. L'analisi del cariotipo condotta su fibroblasti (coltura in vitro da biopsia cutanea) ha mostrato un mosaicism a due linee cellulari: una prevalente (66%) aneuploide a 47 cromosomi con isocromosoma per il braccio corto del cromosoma 12, l'altra (34%) a 46 cromosomi normale. Il dato citogenetico è confermato con l'analisi FISH eseguita con sonda locus specifica per la regione subtelomeric 12p. A 9m e 28 gg, sviluppo auxologico nella norma. La valutazione (Bayley III) evidenzia uno sviluppo cognitivo nei limiti, ma con scadente interesse nella esplorazione degli oggetti proposti e necessità di prolungata stimolazione. La valutazione neuromotoria evidenzia il persistere di un ritardo di sviluppo delle reazioni paracadute, con mancata maturazione del laterale e recente acquisizione della postura seduta. Sviluppo della comunicazione e relazionale è normale con valida disponibilità alla interazione con l'esaminatore. E' inserito in programma di abilitazione neuromotoria e stimolazione multimodale.

P113

SHAKEN BABY SYNDROME: NEL SOSPETTO DI UNA DIAGNOSI DIFFICILES. Viscovo¹, L. Cerrone¹, E. Calabrese¹, M.G. Carbone¹, G. Gaudiello¹, B. Borrelli¹, M. Di Nardo¹, A. Correrà¹¹UOC Pediatria d'Urgenza AORN Santobono-Pausilipon, Napoli

Obiettivi: Necessità di sospettare e diagnosticare la Shaken Baby Syndrome (S.B.S.), una delle principali cause di morte e morbilità nel I anno di vita (il 30% muore, l'80% riporta gravi sequele). Caso clinico: V., 13 mesi, 1 accesso c/o il nostro PS per vomito e febbre insorti a 7 h da un riferito trauma cranico. Dopo le valutazioni del caso, è dimesso con l'indicazione di monitorare segni d'allarme. Trascorse 5 h, l'accesso c/o il PS locale per riferita caduta accidentale e mancata risposta agli stimoli; trasferito per approfondimento c/o il nostro reparto. All'ingresso era in discrete condizioni cliniche generali con parametri vitali nella norma. A distanza di 24h peggioramento clinico con torpore e vomito. La consulenza oculistica urgente mostrava papilledema con emorragie pre-retiniche al polo posteriore ed in media periferia; la TC rilevava raccolte fluide subdurali bifrontali a densità sovraliquorale come da raccolte ematiche croniche (spessore max 6 mm), ridotta sostanza bianca con sistema ventricolare in sede e modificamente più ampio che di norma a sede sopratentoriale, ampi spazi liquorali pericerebrali, in particolare in temporale sn. Il bambino veniva pertanto sottoposto ad impianto di derivazione subduroperitoneale a dx non valvolata; lo screening ematologico completo escludeva alterazioni del sistema della coagulazione. Si poneva quindi la diagnosi di sospetta S.B.S. L'Rx scheletro in toto mostrava una sottile rima radiotrasparente sottocorticale della metafisi distale della tibia dx di sospetta natura traumatica. Al momento, V., in assenza di apparenti deficit neurologici, continua l'iter terapeutico; il caso è stato segnalato alle Autorità competenti. Conclusioni: La diagnosi di S.B.S. è difficile, sia per l'anamnesi riferita non contributiva che per gli assenti segni di trauma. Tuttavia, dati contraddittori, presenza di emorragie retiniche, ematoma subdurale, fratture ossee non impitabili ad un trauma accidentale o altra patologia, devono sempre indurre il sospetto. Inoltre, è necessario sensibilizzare le famiglie, sin dai punti nascita, sui comportamenti a rischio in grado di danneggiare il bambino, e gli operatori sanitari per far conoscere e riconoscere questa misdiagnosticata entità nosologica. Bibliografia: *Transl. Pediatr.* 2014;3(3):195-207

P114

L'ACALASIA IN PEDIATRIA: ANCHE SE RARA... BISOGNA PENSARCI OGNI TANTO!L. Bruno¹, B. Papia¹, M. Citrano², N. Cassata²¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G.D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo²U.O. di Pediatria, Ospedale Riuniti Villa Sofia - Cervello, Palermo

M. è un ragazzino di 12 anni che giunge alla nostra osservazione per disfagia ingravescente prevalentemente per i solidi, esordita circa dieci mesi addietro. M. è affetto da un lieve ritardo neuropsicomotorio e disturbo del linguaggio per cui ha eseguito follow-up logopedico e neuropsichiatrico sino all'età di 9 anni.

Per la sintomatologia riferita, il Medico Curante ha dato indicazione ad eseguire un Rx esofago con pasto baritato con il riscontro di un esofago ampio e ipototonico con scarsa peristalsi, ipodistensibilità e lume ristretto del tratto cardiale. All'ingresso l'esame obiettivo e gli esami ematochimici sono nella norma, la sierologia per celiachia è negativa; M. non riferisce la presenza di segni tipici e/o atipici di RGE. Eseguiamo una EGDS con biopsia che permette di escludere una stenosi peptica ed un'esofagite eosinofila, e riscontriamo una certa resistenza al passaggio dello strumento a livello del cardias, il quale viene superato "a scatto" al primo passaggio, comunque è in sede ed è contenente.

Il sospetto di acalasia esofagea viene confermato dalla manometria esofagea il cui tracciato appare caratterizzato da pressione del LES ai limiti superiori, ridotto rilassamento e onde post-deglutizione del corpo esofageo simultanee ed inefficaci. M. è stato quindi sottoposto a miotomia esofagea endoscopica transorale (POEM) con risoluzione della sintomatologia.

L'acalasia esofagea è disturbo della motilità esofagea raro in età pediatrica, caratterizzata dall'assenza della peristalsi esofagea a cui si può associare un ipertono dello sfintere esofageo inferiore, con incompleto o mancato rilassamento deglutitivo. Può far parte della cosiddetta sindrome della "tripla A", ed è stata descritta anche in associazione con la trisomia 21. L'esordio dei sintomi è subdolo per cui spesso vi è un ritardo diagnostico di mesi o anche anni e la diagnosi definitiva è possibile grazie alla manometria esofagea, solo dopo avere escluso le patologie che più spesso si associano a disfagia. La POEM rappresenta una valida alternativa, anche in età pediatrica, per il trattamento dell'acalasia fornendo numerosi vantaggi rispetto alle tecniche precedenti; è infatti una procedura poco costosa, relativamente rapida e con buoni risultati.

1. A.L. Franklin, M. Petrosyan, T.D. Kane, Childhood achalasia: A comprehensive review of disease, diagnosis and therapeutic management *World J Gastrointest Endosc* 2014 April 16; 6(4): 105-111

P115

UN GOZZO CHE MANCA E UN MYCOPLASMA DI TROPPO...M. Landi¹, E. Laschi¹, F. Carra¹, S. Tamburello¹, S. Grosso¹¹Sezione di Pediatria- Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università di Siena

Introduzione: Il Morbo di Graves (MG) è la principale causa di tireotossicosi in età pediatrica, responsabile del 10-15% delle tireopatie. Si tratta di una malattia su base autoimmune, da anticorpi anti-recettore del TSH (TRAB), accompagnata solitamente da gozzo e da un chiaro quadro ecografico.

Case report: SSF, maschio, 4 anni e 8 mesi, durante il soggiorno di 1 mese in Senegal presentava tosse, scariche diarroiche e febbre serotina; riferiti dieta povera con pane, latte, cioccolato e consumo occasionale di acqua corrente. Al ritorno in Italia riferiva vomito e importante calo ponderale. In PS presentava condizioni generali discrete, stato di nutrizione scadente, occhi alonati, TC 38°C, FC 140 bpm, PA 130/65 mmHg. Al torace rantoli crepitanti medio-basali bilaterali. Al cuore soffio sistolico 2/6 su tutti i focolai. Linfadenopatie diffuse. Emocromo: GB 10,45 migl/mmc, Hb 10,3 g/dl, MCV 68 fl; transaminasi in lieve aumento; PCR negativa; albumina 3,2 g/dl; ferritina 504 ng/ml; LDH 316 UI/l. L'Rx del torace evidenziava addensamento parenchimale, per cui veniva intrapresa terapia antibiotica nel sospetto di polmonite da Mycoplasma, poi confermata dalle indagini sierologiche. Per la persistenza di tachicardia anche in apiressia, soffio eiettivo cardiaco e valori pressori ai limiti superiori per età, sono stati eseguiti ECG e ecocardiogramma risultati negativi. Esclusa dunque una cardite infettiva, nel sospetto di iperdinamicità del circolo sono state eseguite indagini endocrinologiche: TSH<0.004 uU/ml, FT3 27.3 pg/ml, FT4>60.4 pg/ml, TRAB 15 UI/l. L'ecografia tiroidea mostrava quadro suggestivo di MG. È stata quindi intrapresa terapia con Metimazolo con progressivo miglioramento clinico-laboratoristico.

Conclusioni: Al momento il paziente da noi osservato risulta essere uno dei più giovani tra i casi descritti in letteratura. In aggiunta alla rarità della malattia, a rendere più difficoltosa la diagnosi sono stati elementi clinici e anamnestici fuorvianti: l'assenza del gozzo, il sesso maschile, lo stato infettivo, il soggiorno nel paese di origine. La contemporanea presenza di un quadro infettivo e autoimmune non esclude però una possibile sequenzialità dei due processi patologici: vi sono infatti evidenze di casi di MG triggerati da episodi infettivi.

P116

PERAMPANEL AND TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX: A CASE REPORTS. Buono¹, M.F. de Leva¹, S. Graziano¹, V. Lanzara¹, M. Pandolfi¹, C. Tucci¹¹SC Neurologia, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italia.

Introduction: Tuberous sclerosis complex (TSC) is a genetic disorder affecting cellular differentiation, proliferation, and migration early in development, resulting in a variety of hamartomatous lesions that may affect virtually every organ system. TSC exhibits an autosomal dominant inheritance pattern, two distinct genetic loci have been identified: TSC1 on chromosome 9q34 and TSC2 on chromosome 16p13. TSC2 mutations have been associated consistently with more severe clinical disease regardless of organ system.

Perampanel is a selective noncompetitive antagonist at the AMPA receptor, highly effective in a wide range of experimental models of epilepsy. Although initially licensed as adjunctive therapy for partial seizures with or without secondary generalization, it has been recently approved for treatment of primary generalized seizures.

To date there are no data about perampanel efficacy in TSC. We describe the case of a TSC patient treated with perampanel as add-on therapy with a significant improvement of her seizure disorder.

Case report: We report the case of a 21 year old female with TSC2 mutation realizing refractory epilepsy, severe intellectual disability and behavioral disorder. She also presented renal and cutaneous findings. Her MRIs showed cortical tubers and subependymal nodules stable over time. Last EEG showed focal right temporal paroxysmal activity. Seizures begun in the first days of life as myoclonic, then different types of seizures appeared such as tonic, tonic-clonic, atonic. Several antiepileptic drugs such as vigabatrin, levetiracetam, ethosuximide, valproate, lamotrigine, carbamazepine, clobazam, topiramate, clonazepam, felbamate and phenobarbital had poor results. In the last year it was added perampanel at a dose of 6 mg/day to the actual therapy with felbamate, clobazam and phenobarbital, with a significant and permanent improvement in seizures frequency and severity, and a global improvement of the behavioral disorder and social participation.

Conclusion: Our report suggest efficacy of perampanel in TSC. The early add-on could be a significant therapeutic opportunity in the refractory various seizures of these patients, although further and broader reports are needed.

P117

LA NUTRIZIONE DEL BAMBINO E LE DIETE SELETTIVE

A. Villani¹, L. Rotondi Aufiero¹, I. Tarissi de Jacobis¹, A. Marchesi¹, V. Pansini¹, M. Iannelli¹, M. Marchili¹, D. Valentini¹

¹U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Introduzione: L'Italia, nonostante sia nota per la "dieta mediterranea", non sembra soddisfare i criteri qualitativi alimentari richiesti per condurre un'alimentazione sana. Un'alimentazione selettiva o insufficiente può essere causa di un tipo di malnutrizione che si verifica quando, pur alimentandosi, non si assumono abbastanza vitamine e minerali necessari (fame nascosta). La carenza di micronutrienti ha effetti devastanti, ma inizialmente invisibili. Caso clinico: Sara e Zubaydah, gemelle di 2 anni, nate a termine, italiane, di origine egiziana, giunte a ricovero nel mese di Maggio 2016 in Pediatria Generale e M. Infettive (DPUO-Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma) per anemia grave. Recente ricovero in Egitto per anemia (Z. Hb 3,8 g/dl MCV 50 fl e S. Hb 5,4 g/dl MCV 48 fl) per cui Z. era stata trasfusa. Sono stati eseguiti numerosi accertamenti per diagnosi differenziale risultati nella norma, ad eccezione del riscontro per entrambe di anemia sideropenica e una infezione virale [S. Hb 5.7 g/dl, MCV 48.9 fl, transferrina 653 mg/dl, ferritina <6 ng/ml e positività per CMV (IgG presenti e IgM border-line; PCR negativa) ed EBV (anti-VCA IgG presenti e IgM valore limite; anti-EBNA IgG presenti; PCR 5236 copie) e Z. Hb 11.2 g/dl, MCV 67,5 fl, Transferrina 470 mg/dl, ferritina 13 ng/ml e positività per CMV (IgM e IgG presenti; PCR negativa) e per EBV (anti-VCA IgM e IgG presenti; anti-EBNA IgG presenti; PCR 4.196 copie). Screening per celiachia negativo. Ad un approfondimento anamnestico, le gemelle seguivano una dieta prevalentemente lattea. Test da carico positivo. Dimesse con indicazione a seguire un corretto regime alimentare e terapia con integratori. Al follow up a 2 mesi si è assistito alla risoluzione completa.

Conclusioni: Il Pediatra deve dedicare alla nutrizione del bambino tutto il tempo necessario al raggiungimento di un corretto stile alimentare e di vita. Una dieta sana, composta da cibi diversi e bilanciati, è alla base della prevenzione di stati carenziali.

Feeding the child. Pediatric Nutrition, 7th ed, Kleinman RE, et al, 2014. p.143.

P118

QUANDO LA PREVENZIONE E' "TROPPIA"

M.V. Maglione¹, S. Barni¹, F. Bechi¹, A. Bocelli¹, G. Colarusso¹, S. Collini¹, A. Famiani¹, A. Liguori¹, M. Lorusso¹, A. Medici¹, S. Paganelli¹, A. Parretti¹, P.L. Vasarri¹

¹UO Pediatria e Neonatologia, Nuovo Ospedale di Prato

F.M., 11 mesi, inviato dal curante per calo ponderale, anoressia, stipsi, poliuria e regressione neuroevolutiva, risultava assumere fin dalla nascita 4 gocce/die di calcifediolo e si alimentava prevalentemente con latte vaccino. La visita evidenziava candidosi orale, cute ipoelastica, ipotonia e ritardo motorio. Peso 8850g (in un mese dal 90°p al 25°p), lunghezza 77cm (50°p), CC 46cm (25°p). Ipertensione arteriosa: PAs 99°p- PAd >99°p.

Gli esami evidenziavano alcalosi metabolica, ipercalcemia (>20 mg/dL; vn 8.4-10.2), funzionalità epatorenale nella norma e ipercalciuria (22,5 mg/kg/24h; vn <4 mg/kg/24h). L'assetto del metabolismo osseo mostrava ipervitaminosi D (125 ng/mL; vn 30-100), bassi livelli di PTH (4 pcg/mL; vn 10-70), fosfatasi alcalina, Mg e P nella norma. Nella norma l'ECG, l'ecocolordoppler cardiaco, il fondo oculare, la RX mano e polso. L'ecografia addominale mostrava nefrocalcinosi. Con l'infusione di soluzioni saline isotoniche, la sospensione dell'assunzione di VitD e una ridotta introduzione di latte e derivati, si è assistito ad una graduale normalizzazione dei livelli di calcemia, PTH e VitD e alla ripresa di una crescita regolare. A distanza di 9 mesi però sono ancora presenti segni di nefrocalcinosi.

Le principali cause di ipercalcemia nel lattante sono iperparatiroidismo, Sdr di Williams, ipercalcemia idiopatica e ipercalcemia iatrogena. Con i dati anamnestici e clinici a disposizione abbiamo diagnosticato un'ipercalcemia iatrogena.

Questo caso clinico deve far riflettere sul corretto utilizzo della VitD e dei suoi derivati. La profilassi con la VitD (400UI/die) nel 1° anno di vita è fondamentale per la prevenzione del rachitismo carenziale (G.Bartolozzi, Medico e Bambino) ma, a questo scopo, sono indicati solo i prodotti a base di colecalciferolo. Il calcifediolo (25OHcolecalciferolo), metabolita attivo della VitD, è indicato infatti nella terapia della ipocalcemia neonatale, nel rachitismo carenziale e VitD resistente, nell'osteodistrofia renale e nell'ipoparatiroidismo idiopatico.

M. ha assunto per 11 mesi una formula vitaminica sbagliata che lo ha danneggiato. Occorrerebbe fare attenzione al corretto uso delle vitamine in profilassi: talvolta anche la non adeguata compliance dei genitori potrebbe aumentare il rischio di errato dosaggio.

P119

OLIGOARTRITE TARDIVA IN CORSO DI MALATTIA DI KAWASAKI CLASSICA: UN RISCONTRO NON COMUNE

S. Guercio Nuzio¹, E. Ardia¹, M.G. Carbone¹, G. Cimino¹, P. Coccorullo¹, F. Di Masi¹, C. D'Isanto², M. Grimaldi¹, M.L. Pisani¹, L. D'Isanto¹

¹U.O. di Pediatria, P.O. "Santa Maria della Speranza" - Battipaglia - SA (ASL SA)

²Dip. di Medicina Sperimentale, Seconda Università degli studi di Napoli - Napoli

Introduzione: L'artrite in corso di Malattia di Kawasaki (MK) si manifesta in circa il 15% dei casi, con un esordio precoce (<10 giorni dai primi segni/sintomi di MK) o un esordio tardivo (>10 giorni), molto più raro (4%), descritto nel seguente case report.

Descrizione: S.A. bambina italiana di 3 anni, si ricovera per febbre da 5 giorni antibiotico/antipiretico resistente. Alla visita: discrete condizioni generali, rash cutaneo eritemato maculoso al tronco e arti, iperemia congiuntivale bilaterale nonché della mucosa orale e linguale; eritema palmo-plantare delle mani e dei piedi; faringe e tonsille iperemiche; linfadenopatia laterocervicale. Esami ematici: piastrinosi (490000) con leucocitosi (26000) neutrofila; PCR 21,4 mg/L, Procalcitonina 3 ng/mL, VES 80, iperferritinemia (368 ng/ml); iperALT (181 U/L), ipergGT (87 U/L); ipoalbuminemia (2,9 g/dl); ipoHDL (4 mg/dl) / ipoAPOAI (23 mg/dl). In II giornata per il persistere della febbre e dei sintomi compatibili con MK pratica gammaglobuline ev (2 g/Kg in 12 ore) e inizia profilassi con Acido acetilsalicilico (ASA) a 50 mg/Kg con sfebbramento in 24 ore e miglioramento clinico/laboratoristico graduale. In XIV giornata di ricovero, in apiressia, compare zoppia sx con rifiuto alla deambulazione. Alla visita: dolore alla mobilitazione attiva e passiva dell'anca sinistra, associata a modico calor e tumor dell'articolazione e nuovo incremento degli indici di flogosi. All'ecografia delle anche riscontro di falda liquida sinoviale bilaterale (>Sx). Si modifica la terapia riducendo l'ASA a dosaggio antiaggregante (3-5mg/Kg) e aggiungendo Ibuprofene per os (30 mg/kg). L'artralgia migliora progressivamente con riduzione del versamento e scomparsa dei segni clinici (zoppia), laboratoristici ed ecografici in XX giornata di ricovero. Durante la degenza S.A. ha infine praticato controlli ecocardiografici/ECGgrafici secondo le più recenti linee guida, risultati tutti nella norma.

Conclusioni: L'oligoartrite tardiva in corso di MK classica è una sinovite non erosiva che colpisce le grandi articolazioni, dura in media 2 settimane e ha un outcome eccellente (ottima risposta ai FANS). Essa si manifesta con markers infiammatori più elevati ma immutato rischio di coronaropatia rispetto alle MK senza interessamento articolare.

P120

QUANDO IL FUMO VIEN MANGIATO

S. Bursi¹, L. Mugnaini², S. Marchetto², A. Salvatore², G. Merello², S. Masi²

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

²Dip. di Emergenza e Accettazione, A.O.U. "Meyer", Firenze

Bambino di 18 mesi, giunto in PS con il 118 per febbre e stato di agitazione profusa in seguito a riferita ingestione 4 ore prima di numerosi mozziconi di sigaretta presenti in un posacenere a domicilio.

Alla visita il piccolo si presentava agitato, con TC 38.2°C, FC 135bpm ed obiettività generale negativa. In anamnesi emergeva l'assunzione regolare di Cannabis da parte del fratello maggiore. Pertanto, veniva contattato il CAV che consigliava somministrazione di 15gr di carbone vegetale, idratazione ev, osservazione con cardiomonitor ed esecuzione di esami ematici, ECG (nella norma) e tossicologico su urine, risultato positivo per Cannabinoidi (>250 microg/L). Dato l'esito degli accertamenti eseguiti, veniva ricontattato il CAV che consigliava assunzione di altri 6 gr di carbone vegetale e prosecuzione dell'osservazione fino al giorno successivo. In OBI, il bambino si è sfebbrato, mantenendo buone condizioni generali, PV stabili, obiettività generale e neurologica negative, mostrando una graduale e progressiva riduzione dello stato di agitazione fino a scomparsa. Dopo 48 ore di Osservazione, date le ottime condizioni cliniche, e previa valutazione giudiziaria, il bambino veniva dimesso.

L'intossicazione accidentale da ingestione di Cannabis nei bambini con meno di 2 anni è sempre più frequente e, nella maggior parte dei casi, avviene in ambiente domestico. La spiccata lipofilia dei Cannabinoidi spiega la loro rapida diffusione nel corpo e in particolare gli effetti neurologici, che solitamente compaiono a 4-6 ore dall'ingestione. I sintomi sono principalmente sonnolenza, ipotonia alternate ad agitazione, atassia, midriasi bilaterale, apnee, tachicardia, pallore, nausea, vomito, tremori, ipotermia e, nei casi più gravi, coma. La diagnosi si basa sul sospetto clinico e sul test tossicologico su urine. L'evoluzione nella maggior parte dei casi è favorevole e la sintomatologia si risolve nelle prime 24 ore, come nel nostro caso. Pertanto, si deve sempre sospettare un'intossicazione accidentale da Cannabis nei bambini con segni/sintomi neurologici tipici, soprattutto qualora sia nota la presenza di tale sostanza in casa.

Bibliografia: "À propos de 8 cas d'intoxication accidentelle au cannabis chez des nourrissons" C. Patissier, et al. Archives de Pédiatrie 2015;22:43-46

P121

PIOMIOSITE TROPICALE: CASE REPORTS. Ielo¹, M. Maschio¹, M.O.L.R. Aricò¹, G. Piacentini¹, A. Pietrobelli¹, D. Degani¹¹Dipartimento di Scienze della Vita e della Riproduzione, Sezione di Pediatria, Università di Verona, Verona

M. 12 anni, giunge in Pronto Soccorso per febbre da 38°C dal giorno precedente, dolore inguinale destro irradiato alla coscia e addominalgia in fossa iliaca destra. In anamnesi attività fisica leggera 2 giorni prima. Alla visita dolore in regione inguino-pubica destra senza segni di infiammazione locale, PCR 25 mg/L. Negative ecografia addome, muscolotendinea e ecocolordoppler scrotale. Consigliata terapia antibiotica (amoxicillina-clavulanato 875+125 mg x3/die) e antinfiammatoria (Ibuprofene cp 400 mg x2/die) a domicilio. Il giorno successivo per peggioramento del dolore e della febbre torna in PS: PCR 135 mg/L, per cui inizia terapia antibiotica con ceftriaxone (100mg/kg). Per il persistere dei sintomi esegue RMN lombosacrale che mostra raccolta flogistica nel muscolo otturatore esterno di destra estesa al pavimento pelvico con imbibizione edematosa del muscolo otturatore interno, elevatore dell'ano e piccolo adduttore. Perciò si sostituisce terapia antibiotica in corso con teicoplanina (10 mg/kg/die) e meropenem (20 mg/kg/die). Emocoltura dell'ingresso: Staphylococcus aureus multisensibile. Sfebrato dal 2° giorno di terapia antibiotica, M. viene dimesso in 6ª giornata in terapia con Ciprofloxacina (500 mg x2/die) e Rifampicina (450 mg x2/die). RMN dopo una settimana: riduzione della flogosi muscolare, ma iniziale coinvolgimento di branca ileo ed ischio pubica di destra. Prosegue terapia con Ciprofloxacina (500 mg x2/die) per 10 giorni e con Rifampicina (450 mg x2/die) per 43 giorni. Alla successiva RMN: importante riduzione del processo flogistico osseo e muscolare.

La piomiosite tropicale è una rara forma di miosite nei soggetti immunocompetenti che vivono nelle zone temperate. Un trauma muscolare seguito da batteriemia è necessario per lo sviluppo di piomiosite. L'agente eziologico più frequente è lo Staphylococcus aureus. La localizzazione profonda e la presenza di una clinica che mima altre condizioni, può rendere difficile la diagnosi[1]. Il trattamento antibiotico precoce ha consentito la risoluzione del quadro senza ricorrere all'intervento chirurgico o lasciare sequele a lungo termine.

[1]Serafin Garcia-Mata et al. Primary obturator-muscle pyomyositis in immunocompetent children. J Child Orthop, 2012 Jul; 6(3): 205-215

P122

WHEN THINNES DOESN'T EQUAL BEAUTYA. Azzali¹, S. Trapani¹, M. Resti¹¹SODc Pediatria Medica, Osp. Pediatrico Anna Meyer, Firenze

M, a 17-years old boy, presented to our hospital in poor general conditions for one month-lasting watery diarrhea, without fever. His weight was <-5 SD and his height <-3 SD. In the last years he had presented few episodes of abdominal pain and diarrhea, during which no intestinal infections nor specific blood tests alterations were detected (except for slight hypereosinophilia). During infancy, M. had suffered from milk protein allergy, that he reintroduced completely in the diet when he was 7. Since he was 10 years, growth and weight gain slowed down and at 15 he underwent substitutive GH therapy. During actual hospitalization, blood exams showed hypereosinophilia (WBC 7130/mm³, E 20.9%), IgM deficit (22 mg/dL), hypoproteinemia (5.4 g/dL), hypoferritinemia (11 ng/dL), hypertransaminasemia (ALT 261 UI/L, AST 91 UI/L), dyscoagulation (PT 38%, PTT 40 sec) which improved with K vitamin therapy, ASMA antibodies positivity. Screening for celiac disease, neoplastic, immunological and infectious diseases were negative. Stool exams did not reveal any pathological result. EGDS showed macroscopically a gastric laterally spreading tumour and colonoscopy revealed a suspicious lymphoid hyperplasia. Abdomen MR confirmed the gastric mass and oriented for an intestinal lymphomatous disease. Finally, histological exam of multiple biopsies revealed an eosinophilic esophageal-gastric-enteric-colitis with an antral mild dysplasia. In agreement with gastroenterologist, therapy with controlled intestinal release capsules of budesonide was started. After treatment and introduction of enteral nutrition, M. started to gain weight and stools became slowly much more compact. One month after the beginning of the steroid therapy, a control EGDS was performed. It showed a mild reduction in eosinophilic infiltration; instead, the dysplastic gastric lesion appeared to be slightly enlarged. The lesion is going to be removed soon and more detailed studies will be done to investigate the etiology.

Bibliografia: J Gastroenterol Hepatol. 2016 Jun 2. Zhang MM, Li YQ. Eosinophilic gastroenteritis: A state-of-the-art review.

P123

ISTIIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS POLMONARE AUTO-RISOLUTIVA NEL NEONATOB. Bortone¹, A.M. Buccoliero², C. Magnani³, V. Boccaletti⁴, C. De Filippi⁵, P. Fiorini⁶, C. Favre¹, E. Sieni¹¹*Oncoematologia, AOU A. Meyer, Firenze*²*Anatomia Patologica, AOU A. Meyer, Firenze*³*Neonatologia, AOU di Parma*⁴*Dermatologia, AOU di Parma*⁵*Radiologia, AOU A. Meyer, Firenze*⁶*Neonatologia AOU A. Meyer, Firenze*

L'istiocitosi a cellule di Langerhans (ICL) è una patologia rara che può presentarsi ad ogni età con predilezione per la prima infanzia. Nel neonato sono descritte forme cutanee transitorie e gravi forme multi-sistemiche a rischio di mortalità (1). Riportiamo il caso di una bambina nata a termine con lesioni cutanee papulari sparse su tronco e arti ad evoluzione crostosa, risoltesi spontaneamente in pochi giorni. Clinica per il resto silente. Nel sospetto di ICL gli esami di stadiazione hanno mostrato, a carico di entrambi i polmoni, numerose macrocisti a contenuto aereo associate a lesioni solide; assenza di localizzazioni ossee e in organi a rischio. L'esame citologico sul liquido di broncolavaggio (BAL) non ha mostrato atipie, pertanto è stata eseguita una biopsia polmonare risultata diagnostica per ICL (CD1a positivo). A 7 giorni di vita comparsa di diffusa eruzione cutanea vescicolo-bollosa su base eritemato-pomfoide, diagnosticata istologicamente come dermatosi a IgA lineari. Dalle indagini infettivologiche è emersa positività per CMV PCR su sangue e BAL. La dermatosi a IgA lineari si è rapidamente risolta con breve terapia steroidea. Alla luce della diagnosi di ICL polmonare, in assenza di conferma di altre localizzazioni e considerate le buone condizioni generali, è stato deciso l'atteggiamento di sola osservazione come indicato nelle forme localizzate di ICL (1). A 2 mesi di distanza la TC mostrava netto miglioramento del quadro polmonare con persistenza di rare cisti. Oggi, a 6 mesi permane in buone condizioni generali, con crescita regolare in assenza di riattivazione di malattia. La localizzazione polmonare auto-risolutiva nel neonato è atipica.

L'associazione dell'ICL con dermatosi a IgA lineari non è mai stata riportata. L'infezione da CMV potrebbe aver svolto il ruolo di trigger, a sostegno dell'ipotesi di patogenesi infiammatoria della ICL neonatale. In conclusione, il presente caso sottolinea l'eterogeneità di presentazione clinica e decorso della ICL e il potenziale auto-risolutivo delle forme neonatali, in assenza di localizzazioni in organi a rischio. La valutazione dei casi sospetti presso centri altamente specializzati è pertanto raccomandata.

1) C.E. Allen et al., How I treat Langerhans cell histiocytosis, *Blood*. 2015 Jul 2;126(1):26–35.

P124

LIPOMATOSI FACIALE CONGENITA INFILTRATIVA: DESCRIZIONE DI UN CASOM.R. Curcio¹, C. Coradeschi¹, G. Bartalini¹, S. Grosso¹¹*Sezione di Pediatria - Dipartimento di Medicina Molecolare dello Sviluppo - Università di Siena*

La Lipomatosi faciale congenita infiltrativa è una rara condizione benigna caratterizzata dalla raccolta di adipociti maturi che infiltrano i tessuti locali. La crescita della lesione porta ad asimmetria del volto, anomalie facciali e dentarie. La patogenesi non è nota. A.S. bambina di 11 mesi, ha presentato tumefazione congenita alla guancia destra in progressivo aumento. Alla nascita eseguite ecografia della cute-tessuto sottocutaneo in sede lesionale e dell'addome risultate nella norma. All'età di 10 mesi è giunta alla nostra osservazione, abbiamo confermato la presenza della tumefazione a carico della guancia destra di consistenza soffice, non comprimibile né pulsatile con cute sovrastante integra, in assenza di linfadenopatie cervicali. Adeguate la motilità linguale e dei muscoli facciali. Il controllo ecografico ha evidenziato un aspetto esuberante della trama fibroadiposa con conglobazione del prolungamento anteriore della parotide destra. All'esame Angio-RM del massiccio facciale e encefalo presenza di asimmetrico accumulo di tessuto adiposo sottocutaneo non capsulato, assenza di segni riferibili a linfangioma o a malformazione arterovenosa. La lipomatosi faciale congenita infiltrativa è una rara causa di emiperplasia/emipertrofia facciale con potenziale atteggiamento infiltrativo nei confronti delle strutture muscolari e tessuti molli. La lesione può associarsi a ipertrofia ossea, emimacroglossia, ptosi ipsilaterale, eruzione precoce di denti permanenti ed elementi dentari mancanti in associazione a cisti dentigene. Talvolta si associa emimegalencefalia, cisti aracnoidee e neurinomi mucosi. Tali caratteristiche fanno sì che il disordine venga incluso nell'ambito delle neurocristopatie. Non sono descritti casi ad evoluzione maligna. Le opzioni di trattamento chirurgico sono rappresentate dalla escissione e dalla liposuzione. Non c'è consenso unanime sul timing e sull'estensione della resezione che, non potendo essere radicale, è gravata da un elevato tasso di recidive. Uno stretto follow-up clinico-strumentale si rende pertanto necessario. La lipomatosi faciale congenita infiltrativa rappresenta un raro disordine da considerare nella diagnostica differenziale delle tumefazioni congenite del volto. [Aadithya B. Urs, et al *J Nat Sci Biol Med*. 2013 Jan-Jun]

P125

CASE REPORT: CHETOACIDOSI SECONDARIA A TIREOTOSSICOSI IN PAZIENTE CON SINDROME POLIGHIANDOLARE AUTOIMMUNEV. Graziani¹, A. Zucchini², T. Suprani³, L. Mambelli¹, F. Currò¹, F. Marchetti¹¹UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Ravenna, AUSL della Romagna²UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Faenza, AUSL della Romagna³UOC di Pediatria e Neonatologia, Ospedale di Cesena, AUSL della Romagna

Sara, 15 anni, è seguita per diabete mellito tipo 1 (DMT1) e celiachia diagnosticati contemporaneamente 3 anni prima. Importante familiarità per autoimmunità (DMT1 e tiroidite). Il controllo metabolico e la compliance alla dieta agglutinata sono subottimali (HbA1c 7-8.5%, tTGA borderline), senza episodi di ipoglicemia severa o chetoacidosi (DKA) secondaria. Presenta positività dell'autoimmunità tiroidea, funzionalità nella norma.

Sara ci viene inviata per malessere generale e vomito in apiressia. Rilevate iperglicemia (457 mg/dl) e DKA lieve (pH7.27, HCO₃ 16, BE-10). Buone condizioni generali, eupoica, tachicardica (160 bpm). Calo ponderale di 5kg.

All'ECG risultano atipie dell'onda T. Iniziamo idratazione e insulina e.v. ma assistiamo a peggioramento dell'acidosi, persistenza di tachicardia e alterazioni ECG. Lo screening tossicologico è negativo. Nella norma enzimi cardiaci e Rx torace. Documentiamo ipertiroidismo (TSH 0.009 mUI/l, FT4 25.5 mg/l), per cui iniziamo metimazolo e beta-bloccante con progressivo miglioramento dei sintomi. Si conferma la positività dell'autoimmunità antitiroidea (AntiTPO 278 KUI/l, antirecettori TSH 1.82 UI/l). Dopo 2 mesi sospendiamo il beta-bloccante, dopo 8 mesi il metimazolo.

Un anno dopo Sara presenta una seconda tireotossicosi senza DKA (TSH 0.01 mUI/l, FT4 18.7 mg/l, AntiTPO 318 KUI, antirecettore TSH 5.15 UI/l), per cui riprendiamo metimazolo e propranololo. Per riscontro di MCV 96 fl, eseguiamo ulteriori accertamenti che documentano ipergastrinemia (167 ng/L), vitamina B12 ridotta (175 pmol/l), Ab anti cellule parietali gastriche e ANA positivi. L'EGDS conferma gastrite cronica autoimmune senza lesioni precancerose. Negativo lo screening per altre patologie autoimmuni. Sara presenta una sindrome polighiandolare autoimmune (APS) tipo 3.

La DKA scatenata da tireotossicosi è rara, ma è importante ricordare tale possibilità soprattutto se la risposta alla terapia insulinica in corso di DKA non è ottimale, se la paziente è di sesso femminile o se sono associati sintomi suggestivi di ipertiroidismo. La APS va considerata in caso di insufficienza di 2 o più ghiandole endocrine o se vi è storia familiare significativa per patologie autoimmuni.

Sola E et al.: Association between diabetic ketoacidosis and thyrotoxicosis. *Acta Diabetol* 2002;39:235-7.

P126

ADDOME ACUTO E MALATTIA INFIAMMATORIA PELVICA IN UN'ADOLESCENTE NON SESSUALMENTE ATTIVAS. Rossin¹, F. Rimondi², M. Berardi², S. Innaurato², C. Lorenzetto², F. Marino², E. Michelin², G. Passarella², V. Rametta², F. Rigon², C. Santagati², D. Parini³, F. Galeotti³, E. Breda⁵, G. Stellin⁴, S. Rugolotto²¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Padova²U.O.C. Pediatria, Osp. Santa Maria della Misericordia, ULSS18 Rovigo³U.O.C. Chirurgia Generale, Osp. Santa Maria della Misericordia, ULSS18 Rovigo⁴U.O.C. Ostetricia e Ginecologia, Osp. Santa Maria della Misericordia, ULSS18 Rovigo⁵U.O.C. Ostetricia e Ginecologia, Osp. S. Luca, ULSS18 Rovigo

Introduzione: La malattia infiammatoria pelvica (Pelvic Inflammatory Disease-PID) è un'infezione del tratto superiore del sistema riproduttivo femminile, che nel 40% dei casi esita in complicanze a lungo termine (sterilità, gravidanza extrauterina, dolore pelvico cronico e tumori). Nelle donne non sessualmente attive è poco nota.

Case report: una ragazza di 13 anni, anamnesi negativa per attività sessuale o abuso, giunge al nostro PS per vomiti, alvo diarroico, iperpiressia e dolore addominale da 7 giorni. L'addome è dolente su tutti i quadranti, soprattutto in fossa iliaca sx, McBurney e Blumberg negativi. Gli accertamenti laboratoristici mostrano leucocitosi neutrofila (GB 35650, N84%) e aumento degli indici di flogosi (PCR 10.6 mg/dl). L'ECO e l'RX diretto addome non risultano diagnostici. La laparoscopia esplorativa mostra un quadro di salpingite acuta bilaterale purulenta complicata in pelvi-peritonite (aderenze ileali e 4 voluminose raccolte ascessuali in piccolo bacino). Il decorso postoperatorio è regolare. L'RMN a distanza evidenzia esiti cicatriziali endotubarici.

Discussione: La PID è la più comune patologia ginecologica nelle donne in età fertile, con maggior frequenza nelle adolescenti ed è determinata dalla risalita di germi sessualmente trasmessi (N.gonorrhoea e C.Trachomatis). Tuttavia in letteratura sono riportati pochi casi di PID in ragazze non sessualmente attive e da una recente revisione su 122 donne trattate chirurgicamente per PID la prevalenza è del 4.1%. In tutti i casi gli agenti eziologici coinvolti sono germi gram neg. e anaerobi del tratto gastrointestinale; la patogenesi rimane sconosciuta, le ipotesi diagnostiche considerano: risalita di germi dal tratto genitale inferiore; diffusione ematogena da altri loci con infezione; dislocazione diretta dei germi dall'intestino. Come nel nostro caso, i quadri clinici di esordio sono stati sempre di addome acuto e la diagnosi è stata quasi esclusivamente intraoperatoria.

Conclusioni: La PID va valutata in diagnosi differenziale in tutti i casi di dolore addominale nelle bambine e nelle ragazze per impostare un trattamento precoce e ridurre le complicanze.

Bibl: Fein DM et al: Acute Salpingitis in a Nonsexually Active Adolescent. *Pediatr Emerg Care* 2015;31:853-5

P127

NEUROPATIA PERIFERICA COME ESORDIO DI CELIACHIA IN ETA' PEDIATRICA: UN CASO CLINICOL. Di Genova¹, A. Leonardi¹, A. Pacitto¹¹Clinica Pediatrica, Azienda Ospedaliera di Perugia

Obiettivi: Descrivere un caso di malattia celiaca esordito con neuropatia periferica per sottolinearne la rara ma possibile correlazione.

Descrizione caso clinico: G.D., 23 mesi bulgaro, all'età di 16 mesi ha presentato improvviso rifiuto alla deambulazione con ipostenia degli arti inferiori e areflessia patellare bilaterale, a circa due settimane di distanza da un episodio infettivo. Nel paese di origine era stata posta inizialmente diagnosi di sindrome di Guillain-Barré e successivamente, per la comparsa di esantema, febbre e calo ponderale, di sinovite dell'anca in associazione ad intolleranza alle proteine del latte vaccino. La persistenza della sintomatologia, nonostante la terapia con immunoglobuline e steroidi, in aggiunta alla comparsa di segni di malnutrizione ed iniziale insufficienza epatica, ha escluso entrambe le diagnosi. Per il peggioramento clinico il bambino è stato accompagnato in Italia dove ha effettuato gli approfondimenti del caso, con diagnosi definitiva di celiachia. Dall'avvio della terapia gluten-free il quadro neurologico e metabolico è regredito con ripresa dell'accrescimento ponderale.

Conclusioni: Le manifestazioni neurologiche della malattia celiaca in età pediatrica sono molto rare (1), soprattutto quando rappresentano il sintomo d'esordio, probabilmente per la latenza con cui il SNC risente di un danno causato da una patologia cronica. Nonostante sia evidente la correlazione tra celiachia e neuropatia periferica, l'eziopatogenesi deve ancora essere chiarita così come l'efficacia della terapia dietetica nella regressione della sintomatologia neurologica (2). La storia di G.D. fa riflettere sull'importanza di non sottovalutare la neuropatia periferica come possibile esordio di una patologia molto comune e studiata, ma che presenta ancora lati oscuri. Solo se ne conoscono le sfaccettature, la puoi diagnosticare, "l'occhio vede ciò che la mente conosce".

Bibliografia: 1.Lionetti E. et al. The neurology of coeliac disease in childhood: what is the evidence? A systematic review and meta-analysis. *Dev med child neurol*, 2010, 52:700-707.

2.Nikpour S. Neurological manifestations, diagnosis, and treatment of celiac disease: a comprehensive review. *Ir J Neurol*, 2012; 11(2):59-64.

P128

UN LATTANTE CON WHEEZING RICORRENTEG. Calzetti¹, E. Agazzani¹, F.P. Fusco¹, P. Mussini¹, P. Sindico¹, V. Fasolato¹, F. Buzi²¹UO Terapia Intensiva Neonatale, Neonatologia e Nido Ospedale Carlo Poma Mantova. ASST Mantova²Dipartimento Materno-Infantile ASST Mantova

La coartazione aortica (CoAo) consiste in una stenosi significativa dell'aorta toracica prossimale, di solito in prossimità dell'istmo. Rappresenta il 6-8% dei difetti cardiaci congeniti (CHD). Ha caratteristiche anatomiche e fisiopatologiche, presentazione clinica, opzioni terapeutiche ed esito molto variabili ed è perciò la CHD che più spesso sfugge alla diagnosi.

Può esordire con scompenso cardiaco nelle forme neonatali, o presentarsi con ipertensione o soffio cardiaco isolati nel bambino.

A sua volta, lo scompenso cardiaco in età pediatrica si manifesta con un ampio spettro di segni e sintomi che possono mimare comuni patologie, quali gastroenterite e bronchiolite.

Caso clinico: BJ nasce a 38 settimane (peso g 3135) da taglio cesareo per pregresso cesareo. Gravidanza regolare. Genitori di etnia indiana, non consanguinei. Decorso perinatale regolare. Buon accrescimento con allattamento misto.

A 12 giorni di vita ricovero presso un altro ospedale per bronchiolite con necessità di ossigenoterapia ad alti flussi. Ricerca VRS su aspirato nasofaringeo positiva. Per riscontro di soffio cardiaco viene effettuata ecocardiografia: "nella norma".

A 47 giorni di vita nuovo ricovero nel nostro ospedale per dispnea, tosse e difficoltà di alimentazione. Peso g 4550. All'Rx torace addensamento parenchimale destro. Ossigenoterapia ad alti flussi per 6 giorni (FiO2 max 40%) Ricerca VRS e virus respiratori su tampone nasofaringeo negativa. Per riscontro di soffio cardiaco e iposfigmia dei polsi femorali si ripete ecocardiografia: CoAo istmica moderata (gradiente 52 mmHg).

Il piccolo viene operato di aortoplastica con patch (riscontro intraoperatorio di arteria succlavia destra aberrante retroesofagea) con buon risultato.

In conclusione, in un episodio di wheezing in un lattante, pur in periodo epidemico, possono associarsi alla bronchiolite condizioni patologiche latenti. Le CHD sono un fattore di rischio noto per wheezing ricorrente, così come le complicanze in corso di bronchiolite sono più frequenti in caso di prematurità o CHD.

La bronchiolite è la più comune causa di wheezing nell'infanzia ma vanno sempre considerate in diagnosi differenziale condizioni a presentazione simile, anche concomitanti e latenti. Il caso descritto ribadisce l'importanza di un accurato esame clinico (in particolare valutazione dei polsi) indipendentemente da preesistenti indagini strumentali non significative.

Acute Heart Failure Syndromes in the Pediatric Emergency Department

S.M.Maciceck,C.G.Macias,J.L.Jefferies,J.J.Kim,J.F.Price *Pediatrics* 2009, 124; e 898

P129

UNA TEMIBILE COMPLICANZA DELLA DREPANOCITOSI: LA SINDROME TORACICA ACUTA

S. Guercio Nuzio¹, E. Ardia¹, M.G. Carbone¹, G. Cimino¹, P. Coccocullo¹, F. Di Masi¹, C. D'Isanto², M. Grimaldi¹, M.L. Pisani¹, L. Marchese³, L. D'Isanto¹

¹U.O. di Pediatria, P.O. "Santa Maria della Speranza" - Battipaglia (SA) - ASL Salerno

²Dip. di Medicina Sperimentale, Seconda Università di Napoli

³Dip. di Oncoematologia pediatrica, Ospedale Santobono-Pausillipon - Napoli

Introduzione: la sindrome toracica acuta (STA) è la seconda causa di ricovero e una delle principali cause di mortalità in bambini con drepanocitosi.

Descrizione: B.G. bambina congolese, 3 anni e 7 mesi, si ricovera per zoppia sx, febbre da 2 giorni con progressiva dorsalgia, contrattura antalgica e dolori addominali diffusi. Alla visita: condizioni generali discrete, mucose ipoidratate, organi ipocondriaci all'arco costale. Esami ematici: anemia microcitica (Hb 9mg/dl), reticolocitosi, leucocitosi e incremento di PCR, Ferritina e LDH. RX torace negativo. Ago-aspirato midollare: iperplasia eritroide. Nel sospetto clinico-anamnestico (provenienza geografica) di Drepanocitosi pratica elettroforesi dell'Hb con riscontro di HbS > 80%. Viene avviata infusione glucoeletrolitica e copertura antibiotica con Ceftriaxone ev. Per il miglioramento della sintomatologia dolorosa e il persistente febbramento si dimette. Dopo 2 settimane, nuovo episodio febbrile associato ad astenia, tosse persistente, dispnea e riscontro ingravescente di dolore toracico intenso. FR 90 atti/minuto, SO₂ 89% in aria. Condizioni generali scadenti, facies sofferente (grado 5 della scala del dolore di Wong-Baker). Segni e sintomi clinici di anemia con ronchi e rantoli crepitanti diffusi all'emittoce dx>sx. RX torace: addensamento del lobo superiore dx. Ecoaddome: fegato a tessitura irregolare ed a larghe maglie, milza nei limiti. Esami ematici: Hb in discesa (6,5g/dl), leucocitosi, piastrinosi, incremento di LDH e PCR. Pratica trasfusione di emazie in urgenza e infusione glucoeletrolitica intensiva (100ml/Kg); inizia antibiotico terapia con Ceftriaxone ev e Claritromicina per os, ossigenoterapia e aerosolterapia con Salbutamolo. Sintomatologia dolorosa gestita con Paracetamolo e Tramadolo ev. Apiressia e miglioramento delle condizioni generali dalla IV giornata di ricovero. Prescritto Oncocarbide per la prevenzione secondaria delle crisi vaso-occlusive dolorose (20 mg/Kg).

Conclusioni: in bambini con Drepanocitosi, interessamento polmonare clinico-radiografico e sintomatologia dolorosa toracica, sospettare sempre una STA, emergenza medica che prevede, per motivi etici oltre che clinici, un immediato trattamento con i presidi previsti dalle più recenti linee guida.

P130

PETECCHIE GASTRICHE IN PAZIENTE AFFETTA DA PORPORA DI SHÖNLEIN-HENOCH: DESCRIZIONE DI UN CASO CLINICO

A. Porta¹, F. Lizzoli¹, E. Racchi¹, A. Grigolon², L. Parola¹

¹U.O. Pediatria, Neonatologia e Patologia Neonatale, Presidio Ospedaliero di Magenta (Mi), A.O. Ospedale Civile di Legnano (Mi), ASST Ovest Milanese

²U.O. Gastroenterologia, Presidio Ospedaliero di Magenta (Mi), A.O. Ospedale Civile di Legnano (Mi), ASST Ovest Milanese

Introduzione. La porpora di Shönlein-Henoch (PSH) è la vasculite più frequente dell'età pediatrica, caratterizzata da un interessamento IgA mediato dei piccoli vasi in assenza di trombocitopenia. Nel 90% dei casi tale patologia insorge nei primi 10 anni di età. L'interessamento gastro-intestinale è molto comune, e prevalentemente caratterizzato dal coinvolgimento dell'intestino tenue; il coinvolgimento unicamente gastrico è raro.

Caso clinico. Ragazza di 16 anni con eruzione cutanea purpurica agli arti inferiori. Diagnostica PSH, veniva inviata a domicilio con gastroprotettore per riferita epigastralgia. Giungeva alla nostra attenzione per il peggioramento della sintomatologia dolorosa. Gli esami eseguiti in regime di ricovero risultavano nella norma, con l'eccezione della ricerca di sangue occulto fecale, positiva. Per il progressivo peggioramento dell'epigastralgia, associata a ripetuti conati di vomito, si decideva di eseguire un esame endoscopico con biopsie, che mostrava un quadro caratterizzato da multiple petecchie prevalentemente a livello dell'antro gastrico, in assenza di lesioni ulcerative. Venivano quindi proseguite le terapie con steroide orale e gastroprotettore, con lenta risoluzione.

Conclusioni. L'interessamento gastrointestinale è descritto nel 50-75% dei pazienti affetti da PSH, ed è prevalentemente caratterizzato da dolore addominale di tipo colico, vomito e sanguinamento occulto. Raramente sono stati descritti pazienti con PSH e melena cospicua, perforazione intestinale, pancreatite o colite pseudomembranosa. Laddove eseguito, l'esame endoscopico di stomaco e duodeno rileva spesso quadri caratterizzati da iperemia e/o petecchie, a localizzazione prevalentemente duodenale (in particolare nella seconda porzione del duodeno). Rara è l'evoluzione di tali lesioni in ulcere. L'utilizzo di tale esame deve comunque essere riservato ai pazienti con sintomatologia gastroenterica di dubbia natura, al fine di confermare la diagnosi, o nei pazienti con diagnosi PSH e sintomatologia importante, per descrivere correttamente localizzazione ed estensione di eventuali lesioni.

Bibliografia. M. Rathore, R. Shrivastava, R. Goyal et al. Henoch Schönlein Purpura Presenting as Duodenal Ulcer and Gastric Outlet Obstruction. Indian J Pediatr 2014; 81 (2): 189-190.

P131

SEMBRAVA FOSSE UN ESORDIO DI LEUCEMIA... ED INVECE ERA SOLO CELIACHIA!L. Bruno¹, I. Sammartino¹, R. Ganci², M. Citrano², N. Cassata²¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile G. D'Alessandro", Università degli Studi Palermo²U.O. di Pediatria, Ospedali Riuniti Villa Sofia- Cervello, Palermo

J. è una bambina di 2 anni e 8 mesi che giunge presso la nostra UO per scadimento delle condizioni cliniche generali e la comparsa di petecchie al tronco e agli arti inferiori. Viene riferita ipopressia ingravescente e progressivo calo ponderale da circa 6 mesi.

All'ingresso J. ha un peso al 3°centile. E' febbrile e l'aspetto è sofferente. Le masse muscolari sono ipotrofiche e il pannicolo adiposo poco rappresentato. La cute è pallida con micropetecchie e lesioni vasculitiche diffuse; micropetecchie al palato e gengive sanguinanti. Vi è inoltre una microadenia laterocervicale ed inguinale. E' irritabile, astenica e si rifiuta di camminare; esame obiettivo articolare e neurologico nella norma. Per il riscontro di grave anemia macrocitica (Hb 5,21 g/dl; MCV 103 fl) viene sottoposta a emotrasfusione. L' ecografia addome è negativa, la radiografia del torace evidenzia una broncopolmonite. Nei giorni successivi presenta nuovo rialzo termico e rash cutaneo di tipo roseoliforme associati a nuova anemizzazione, riduzione dei valori piastrinici e dei globuli bianchi. Per la negatività delle indagini microbiologiche, nel sospetto di una malattia linfoproliferativa, si esegue una biopsia midollare che evidenzia una mielodisplasia transitoria post-infettiva su un habitus carenziale. L'ipotesi è dunque di un grave stato carenziale secondario a malassorbimento, che viene confermata dal riscontro di IgA anti transglutaminasi ad alto titolo (> 10N), EMA+++ e HLA DQ2. Posta diagnosi di malattia celiaca, J. intraprende la dieta priva di glutine, che in associazione alla terapia marziale e vitaminica, consente un graduale miglioramento delle condizioni cliniche generali e dello stato trofico e il recupero ponderale. Nella prima infanzia la malattia celiaca può causare gravi quadri carenziali e di malnutrizione che possono essere aggravati da eventi acuti, come le infezioni. Nel caso di J., in accordo alle linee guida ESPGHAN 2012, la diagnosi di malattia celiaca è stata posta sulla base della presenza dei sintomi suggestivi, dei valori di IgA anti transglutaminasi > 10 volte il cut-off (confermati in un secondo prelievo), della positività degli EMA e della compatibilità dell'HLA, senza ricorso alla EGDS.

Bibliografia:

1. Husby S., Koletzko S., Korponay-Szabó I.R. et al.; ESPGHAN Working Group on Coeliac Disease Diagnosis; ESPGHAN Gastroenterology Committee; ESPGHAN guidelines for the diagnosis of coeliac disease. J. Pediatric Gastroenterology Nutrition 2012; 54 (1):136-60

P132

ALTA STATURA E PUBERTA' PRECOCE: NUOVE POSSIBILI CARATTERISTICHE CLINICHE ASSOCIATE A MICRODUPLICAZIONI DEL CROMOSOMA XM. Valiani¹, S. Cappelli¹, M. Casella¹, C. Iurato¹, S. Stabilini¹, G. Saggese¹¹Clinica Pediatrica, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Ospedale Santa Chiara, Università di Pisa

Le microduplicazioni del cromosoma X q28¹ e p22.31 sono state associate in letteratura a fenotipi clinici caratterizzati da ritardo psicomotorio, del linguaggio, difficoltà di alimentazione, ipotonia, bassa statura e dimorfismi (orecchie ampie e antverse, epicanto, faccia ampia). Descriviamo qui il caso di una bambina seguita dall'ambulatorio di Endocrinologia Pediatrica in cui sono state riscontrate entrambe le microduplicazioni, che presenta le manifestazioni tipiche di tali alterazioni genetiche, ma il cui quadro clinico è caratterizzato anche da pubertà precoce e alta statura, finora non associate a tali duplicazioni.

M.L., bambina di 9 anni e 8 mesi, è stata valutata per la prima volta all'età di 8 anni per telarca bilaterale comparso 4 mesi prima. All'età di 1 anno e mezzo per incoordinazione motoria la bambina effettuava valutazione neuropsichiatrica infantile da cui emergeva immaturità affettiva e della coordinazione motoria con sviluppo cognitivo nella norma. Alla nostra prima valutazione M.L. presentava telarca bilaterale (B2), statura >97° con mean parental height (MPH) al 60°, BMI 14,7, facies triangolare, ipertelorismo, epicanto e padiglioni auricolari ampi e antversi. Nel sospetto di pubertà precoce effettuava indagini endocrinologiche (LHRH test, valutazione del volume ovarico e uterino) che confermavano uno sviluppo puberale in atto. L'Rm encefalo risultava nella norma. Veniva intrapresa terapia con analogo del GnRH. Ai successivi tre controlli effettuati ogni quattro mesi, M.L. era stabile dal punto di vista puberale con velocità di crescita prepubere, ma statura sempre >97° centile.

Conclusioni: Il caso riportato è in linea con i dati presenti in letteratura che descrivono un'associazione tra ritardo psicomotorio, dimorfismi e microduplicazioni Xq28 e Xp22.31. La nostra paziente mostra altre caratteristiche fenotipiche, l'alta statura e la pubertà precoce, che potrebbero altresì essere espressione di tali alterazioni genetiche; tuttavia, per la conferma di tale dato, si rendono necessarie future osservazioni su ulteriori casi.

1.Sanlaville D, Prieur M, de Blois MC, et al. Functional disomy of the Xq28 chromosome region. Eur J Hum Genet 2005;13:579-85.

P133

DEFICIT NEUROLOGICO FOCALE TRANSITORIO ASSOCIATO AD IPOGLICEMIA: UN CASO PEDIATRICO

C. Gaggiano¹, S. Nappini¹, E. Grande¹, S. Ferranti¹, M. Vascotto², S. Grosso²

¹Dip. Di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Siena

²U.O.C. Pediatria, Dip. Materno Infantile, A.O.U. "S. Maria alle Scotte", Siena

A., 2 aa e 10 m, affetto da DM1 diagnosticato 8 mesi prima (insulino-terapia 0,85 U/kg/die), giunge in PS sonnolento, con ridotta motilità ed ipostenia dell'emilato dx (AS>AI) e segni di paralisi del facciale dx. I sintomi sono insorti al risveglio, in pieno benessere, in seguito al riscontro di ipoglicemia (dtx=48 mg/dl) che i genitori hanno corretto somministrando 60 ml di succo di frutta.

All'ingresso, dtx=89 mg/dl. In anamnesi personale non vi sono elementi degni di nota. L'anamnesi familiare è negativa per emicrania, epilessia e patologie CV. PCR, esame emocromocitometrico, elettroliti, CPK, LDH, test di coagulazione e D-dimero sono nella norma. È presente modesta ipertransaminasemia e Hb1Ac 8% (63,93 mmol/mol). ATIII, fattore V, omocisteinemia sono nella norma, proteine C ed S ai limiti inferiori per età. La TC cranio-encefalo eseguita all'ingresso è normale e la RM encefalo e l'angio-RM encefalo, eseguite qualche ora dopo, non evidenziano alterazioni a carico di encefalo, tronco e distretti vascolari arteriosi e venosi intracranici. Il tracciato EEG mostra un lieve rallentamento del ritmo di fondo, in assenza di rilievi di significato epilettiforme. Dalla consultazione del glucometro personale del bambino emerge la tendenza a presentare ipoglicemie asintomatiche, prevalentemente al risveglio. È intrapresa infusione di s.g., con miglioramento della sintomatologia dopo poche ore e completa risoluzione a 12h dall'ingresso. L'ecocardiogramma risulta nella norma, così come il tracciato EEG ripetuto dopo la risoluzione dell'episodio.

Episodi di deficit neurologico focale transitorio associati ad ipoglicemia sono descritti sporadicamente in età pediatrica. Coinvolgono spesso l'emilato dx e hanno durata solitamente <12h, con pronta risposta alla somministrazione ev di s.g., ma non alla somministrazione orale della stessa. La prognosi è ottima, con totale risoluzione clinica e scarsa o nulla tendenza alla recidiva. L'EEG può evidenziare, come in A., un tracciato lento, senza segni di attività epilettiforme. Il meccanismo patogenetico non è ancora del tutto chiaro, ma le neuroimmagini, solitamente normali, hanno in alcuni casi evidenziato transitoriamente durante l'ipoglicemia alterazioni di segnale compatibili con aree di edema citotossico.

P134

UN BAMBINO TROPPO GRANDE: UN CASO DI SOSPETTA SINDROME DI WEAVER

S. Bianchi¹, M.V. Gonfiantini¹, M.R. Marchili¹, M.C. Digilio², A. Villani¹

¹Pediatria Generale e Malattie Infettive, DPUO, Osp. Pediatrico Bambino Gesù Roma

²U.O. S. Genetica, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, Roma

A. (11 mesi) giunge alla nostra osservazione per bronchiolite. All'ingresso in reparto il bambino appare stabile, ma l'esame obiettivo mostra un quadro dismorfico con macrosomia, fronte alta e asimmetrica, sopracciglia spettinate nella parte centro-laterale in maniera simmetrica, rime palpebrali dirette verso il basso e allungate all'esterno con ciglia lunghe, naso ipoplasico, filtro ben disegnato, labbra sottili, padiglioni auricolari con lobulo spesso, angiomatica medio frontale palpebrale, angioma su una mano, ernia ombelicale, addome globoso, aree di alopecia/aplasia cutis in regione nucale.

All'anamnesi ipoglicemia neonatale, crisi convulsiva per cui assume Fenobarbitale, PDA e DIA/FOP, ipotiroidismo congenito in trattamento sostitutivo.

Nel sospetto di sindrome genetica, viene eseguita RMN encefalo che mostra alterazioni di segnale della sostanza bianca profonda, verosimilmente di natura gliotica, dismorfie di corpo calloso e ventricoli ed incremento di ampiezza degli spazi periencefalici fronto-insulo-parietali; un Rx mano polso mostra un'età ossea di 1 anno e 3 mesi. La consulenza genetica pone diagnosi sospetta di Sindrome di Weaver (SW).

La SW è una rara patologia descritta per la prima volta nel 1974 da Weaver: da allora solo 40 casi sono stati riportati in letteratura. Il fenotipo potrebbe essere dovuto alla mutazione del gene NSD1. La SW è caratterizzata da iperaccrescimento scheletrico, caratteristiche cranio-facciali peculiari, anomalie delle dita ed età ossea avanzata. Le caratteristiche cliniche comportano, inoltre, alterata capacità respiratoria, ipotonia e ritardo delle acquisizioni psicomotorie.

Il gene causativo della SW attualmente non è studiabile in Italia. Risulta importante la corretta identificazione del paziente tramite un attento esame clinico da parte di un genetista esperto, così da improntare un follow up che limiti i ritardi delle acquisizioni psicomotorie e le problematiche legate alle comorbidità associate.

P135

UNO "STRANO" VOMITO RICORRENTE

A. Petrone¹, C. Polloni¹, E. Dal Bon¹, A. Liguori¹, E. Baldo¹, G. Mognato², F. Grandi²

¹U.O.Pediatria Osp. Rovereto APSS Trento

²U.O.Chirurgia Pediatrica Az. Ospedaliera Universitaria di Padova

Obiettivo: considerare la malrotazione intestinale fra le cause di vomito anche oltre l'età neonatale

Metodo: revisione di caso clinico:

Maschio 5aa con vomito ricorrente dall'età di 1a. Formulate ipotesi di vomito ricorrente, gastroenterite acuta, intolleranza alimentare; tentata anche la sospensione di vari alimenti senza successo. Approfondimenti sierologici, metabolici, colturali, eco addome: negativi. In Maggio 2016 ricovero per vomito biliare ripetuto, alvo chiuso a feci e gas, disidratazione iponatremica ipocloremica, enzimi pancreatici elevati. Rx diretta addome: livelli idroaerei in mesogastrio; colon abitato da feci e gas, non coprostasi. Eco Addome: multiple rotazioni sul piano longitudinale di intestino, vasi mesenteriali e adipe mesenteriale... arteria mesenterica superiore a destra della vena... prima porzione del duodeno distesa e ripiena di liquido... Trasferito presso la Chirurgia Pediatrica di Padova; sospetto di volvolo su mal rotazione confermato alla contrastografia: normale anatomia duodenale ma mdc non passa oltre la prima ansa digiunale. Alla laparotomia riscontrato volvolo cronico su malrotazione tipo Non Rotazione (cieco a 180°). Trattato con successo con derotazione intestinale secondo Ladd.

Conclusioni: La malrotazione intestinale si manifesta sintomatica nel 90% dei casi nel primo anno di vita; in età successive può dare sintomatologia intermittente o restare asintomatica, per cui l'incidenza non è esattamente stimabile (circa 0.2%). Nel caso descritto la ricorrenza saltuaria del vomito ha orientato verso disturbi funzionali oppure episodi virali acuti recidivanti; è stato sottovalutato all'età di 2 anni il dato ecografico di ritardato svuotamento gastrico dopo 4 h dal pasto. L'unica opzione terapeutica è la chirurgia; l'intervento di Ladd si è dimostrato sicuro ed efficace a tutte le età. In caso di vomiti ricorrenti e negatività degli studi sierologici e metabolici l'Rx tubo digerente può inquadrare una anomalia di rotazione intestinale grave.

Rif. Bibliogr. : L.R.Stephens et al: Radiological Versus Clinical Evidence of Malrotation, a Tortuous Tale-10-Year Review Eur J Pediatr Surg 2012; 22(03): 238-242

P136

UN CASO DI ISTIOCITOSI A CELLULE DI LANGERHANS A COINVOLGIMENTO INTESTINALE: UNA DIAGNOSI COMPLESSA

S. Fedeli¹, E. Salvatici¹, G. Cefalo¹, D. Ghisleni¹, M. Mandelli¹, G. Banderali¹

¹Clinica Pediatrica, Osp. San Paolo ,ASST Santi Paolo e Carlo ,Milano

L'istiocitosi è una condizione clinica caratterizzata da proliferazione incontrollata di cellule del sistema monocitico-macrofagico. Con il termine di istiociti si intendono macrofagi e cellule accessorie (cellule di Langerhans o dendritiche) con la funzione di processare l'antigene nella risposta immunitaria. La classificazione è immunofenotipica: Istiocitosi a cellule di Langerhans (CD1a+, S100+, CD14+), Istiocitosi a cellule non Langerhans (CD1a-, S100-, CD14+) ed Istiocitosi maligne. Tra le forme di istiocitosi a cellule di Langerhans, rare sono le forme a coinvolgimento intestinale. Presentiamo il caso del bambino F.G. di 26 mesi. Dal 4° mese di vita vomito e rigurgiti frequenti in corso di allattamento materno esclusivo, con deflessione della crescita ponderale, indagini negative per malattia da reflusso. Dal 7° mese comparsa di dermatite severa, refrattaria a terapia antistaminica e cortisonica con indagini allergologiche non conclusive. All'età di 15 mesi ricovero ospedaliero per eczema impetiginizzato diffuso, eseguita valutazione immunologica con indagini nella norma. Dai 25 mesi seguito per dermatite refrattaria c/o Day Hospital Ospedale S.Paolo sino a comparsa di vomito, alvo diarroico ed addominalgia, in apiressia e quindi accesso diretto al Pronto Soccorso. F.G. è abbattuto con cute pallida, lesioni crostose desquamanti sierogementi al cuoio capelluto e al condotto uditivo. Lesioni ulcerate in sede addominale. Non organomegalia. Agli esami ematici: anemia microcitica, indici di flogosi elevati, deficit di sintesi epatica con severa ipoalbuminemia, allungamento del PT, grave malassorbimento intestinale con ipovitaminosi D ed importante ipocolesterolemia (col. totale <50 mg/dl). TSH nella norma, sierologia per celiachia negativa. Nonostante la terapia cortisonica e la terapia di sostegno nutrizionale, il bambino presenta peggioramento del quadro clinico generale con aggravamento della dermatite. Esegue quindi esami endoscopici intestinali con biopsie multiple: reperto macroscopico normale, all'esame istopatologico infiltrato istiocitario subepiteliale e focalmente nodulare della lamina propria, elementi a profilo immunofenotipico S100 + e CD1a+, sia in sede colica che in sede duodenale. Quadro compatibile con Istiocitosi a cellule di Langerhans.

P137

SINDROME DI RETT: APPROCCIO NUTRIZIONALE

R. Giaccherio¹, F. Marinacci¹, A. Vignoli², L. Baselli¹, S. El Oksha¹, G. Banderali¹

¹Clinica Pediatrica, Osp. San Paolo - ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

²Centro Regionale Epilessia, Osp. San Paolo - ASST Santi Paolo e Carlo, Milano

L'approccio nutrizionale rappresenta un aspetto fondamentale nella gestione delle pazienti affette da Sindrome di Rett.

Aspetti tipici della Sindrome, quali alterazioni di masticazione e deglutizione, ne pregiudicano l'alimentazione autonoma e, unitamente ai disordini gastrointestinali e neuromuscolari quali reflusso gastroesofageo, vomito, gastroparesi e stipsi, ne compromettono un adeguato intake, limitando l'alimentazione a una dieta frullata, somministrata con modalità personalizzate per ogni paziente.

L'instaurarsi di condizioni di denutrizione, anemia, ipovitaminosi, osteoporosi, fino a quadri di amenorrea o polmoniti ab ingestis, sono tra le complicanze che affliggono la salute delle pazienti, compromettendone le capacità cognitive e motorie.

Diventano fondamentali periodiche valutazioni dei parametri antropometrici (sulla base di percentili specifici per sindrome), dello stato nutrizionale e del metabolismo delle pazienti con esami ematochimici (emoglobina, stato del ferro, indici nutrizionali, profilo lipidico e proteico, assetto ormonale-vitaminico, markers infiammatori, screening per celiachia) e analisi del diario alimentare con valutazione dell'intake calorico medio giornaliero e dei micro-macro nutrienti, atti a identificare e trattare precocemente deficit e patologie quali endocrinopatie, malassorbimenti, alterazioni del metabolismo legate anche alle terapie assunte, unitamente ai parametri antropometrici. Studio della deglutizione con videofluoroscopia, esofagogoscopia, ecografia delle anse intestinali, densitometria ossea, vengono programmati in base alle caratteristiche cliniche ed anamnestiche di ogni paziente.

Il modello cui si fa riferimento per la valutazione dell'intake nutrizionale e delle eventuali integrazioni è quello dei Livelli di Assunzione di Riferimento di Nutrienti ed Energia (LARN2014).

Le conseguenti strategie d'intervento, comprendono provvedimenti pratici quali frazionamento e somministrazione in condizioni confortevoli dei pasti, variazione delle caratteristiche organolettiche dei cibi e integrazioni nutrizionali specifiche per ogni paziente. I trattamenti farmacologici e chirurgici vengono attentamente valutati in base alla clinica delle pazienti e alla loro risposta agli interventi nutrizionali proposti.

P138

QUANDO E' L'ARIA A FARE MALE

I. Elkina¹, G. Patano¹, V. Dolcemascolo¹, L. Fasoli², P. Cogo²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria ASUIUD, Clinica Pediatrica, Udine

²Clinica Pediatrica ASUIUD, Udine

Caso clinico: K, 15 anni valutato per improvviso dolore toracico ingravescente, a "morsa", irradiato a livello cervicale ed infrascapolare che peggiora da seduto e all'inspirio. A tratti sensazione di dispnea, con dolore alla deglutizione. Non febbre, tosse o infezioni recenti. Nega storia di traumi, pratica abitualmente palestra. All'EO apiretico, buone condizioni generali, PA ai 4 arti simmetrica con valori sui 125/62 mmHg. FC 82 bpm, FR 18 apm, SaO2 100% in AA. VAS 8. Al torace: ingresso aereo simmetrico, non rumori patologici. Non dolore alla digito-pressione della gabbia toracica. Attività cardiaca ritmica, non soffi, dubbi crepitii in parasternale sin. Resto nella norma. Agli esami ematici: GB 16260/mmc (N 76%), Hb 14.5 g/dl, PLT 273000/mmc, PCR negativa, enzimi cardiaci nella norma. ECG: nella norma. All'RX torace riscontro di un quadro di pneumomediastino superiore con sospetto pnx apicale sin. All'approfondimento TC conferma della presenza di gas piuttosto estesa a livello cervico-toracico, con estensione verso il basso in regione periaortica/pericavale e intorno alla carena. Si ricoverava in ossigenoterapia ed antidolorifici. La radiografia a distanza di 4 giorni mostrava completa risoluzione del quadro.

Commento: lo pneumomediastino è raro nell'infanzia, ma bisogna pensarci in soggetti con dispnea, dolore toracico/al collo, a volte associato ad odinofagia. Più frequente nei maschi adolescenti. I trigger più comuni sono: broncospasmo, infezioni respiratorie, inalazione di corpi estranei e tutte le situazioni in cui c'è un aumento della pressione interna (Valsalva), ovvero tosse, vomiti o sforzo fisico. In un terzo dei casi è idiopatico. Può, come nel nostro caso, esser udibile un suono aspro sincrono col battito cardiaco, a livello del precordio, prodotto dall'impatto della superficie del cuore contro i tessuti ripieni d'aria (segno di Hamman). La radiografia torace è dirimente nel 99% dei casi. La terapia è di supporto: ossigeno, riposo ed analgesici. L'attività fisica intensa (sollevamento pesi) praticata dal nostro paziente può essere il trigger primario del quadro descritto nonostante l'assenza di patologie predisponenti.

Bibliografia: Gasser et al Pediatric Spontaneous Pneumomediastinum: Narrative Literature Review. *Pediatr Emerg Care*. 2016 Feb 6

P139

UN'EMICRANIA DIFFICILE DA RISOLVERE

V. Di Stefano¹, L. Buscema¹, M.L. Barbagallo¹, L. Lentini¹, F.V. Commendatore¹

¹U.O.C. Pediatria e Talassemia, Osp. Lentini A.S.P. Siracusa

Introduzione. L'emicrania è una forma comune di cefalea che durante la vita si presenta con prevalenza del 13% nei uomini e del 33% delle donne.

Caso clinico. C.B.14 aa Familiarità per epilessia (padre e sorella), madre deceduta 4 mesi addietro per leucemia, zia di linea paterna tiroidite di Hashimoto. Giungeva in PS per stato confusionale, vertigini e cefalea resistente a terapia da 2 mesi. la TC encefalo urgente mostrava "ipodensità della sostanza bianca sopra e periventricolare" Riferiti regolari sia ciclo mestruale che alvo. Tre mesi addietro anemia trattata con ferro e acido folico.

Le condizioni generali erano mediocri, scala dolore 8/10. Afebrile. PA 100/60 mmHg, Esame neurologico e obbiettività cardiorespiratoria nella norma. Gli esami di laboratorio confermavano lieve anemia normocitica (GR 3.960.000/mmc, Hb 10.5 gr/dl, Ht 32%, MCV 82 fl), VES 40, formula leucocitaria (GB 9.100 mmc, N90%, L8% M2%, PLT195.000/mmc), PCR, elettroliti, glicemia, funzionalità epatica e renale nella norma. La paziente riferisce inoltre terapia con integratori alimentari (triptofano, Griffonia, vitamina PP e B6) per "sospetta sindrome ansiosa con sovrapposizione di sporadici attacchi di panico ed emicrania" riferita astenia. Eseguiti ECG, ecocardio, visita oculistica, visita ORL con rinfibroscopia, EEG in veglia nella norma. Nel sospetto di una tireopatia eseguiti FT4, TSH, AAT, AAM nella norma. Successivamente EMA e TTg risultati positivi. l'EGDS confermava celiachia (Marsh 3b). al controllo in dieta priva di glutine Hb 12.1 gr/dl, non più cefalea.

Conclusioni. La celiachia è una malattia autoimmune caratterizzata dalla presenza di autoAb diretti contro il glutine. I sintomi di presentazione sono molteplici e diversi studi indicano che spesso sono anche neurologici e la cefalea è il più frequente. Recenti Studi rivelano che la prevalenza di celiachia è raddoppiata in pazienti con cefalea cronica E'importante pensare anche alla celiachia nei pazienti pediatrici con cefalea resistente a terapia per non incorrere in diagnosi ritardate.

Bibliografia: Celiac disease in a large cohort of children and adolescents with recurrent headache: a retrospective study. Nenna R, Petrarca L, verdecchia P, Florio M, Pietropaoli n, Bavastrelli, Bonamico M, Cucchiara S. M, Dig liver dis 2016.

P140

A CONCEPTUAL FRAMEWORK FOR RATIONALIZED AND STANDARDIZED UNIVERSAL NEWBORN HEARING SCREENING (UNHS) PROGRAMS

C.G. Leo¹, P. Mincarone², S. Sabina¹, G. Latini¹, J.B. Wong³

¹National Research Council of Italy, Institute of Clinical Physiology, Unit of Lecce - Italy

²National Research Council of Italy, Institute for Research on Population and Social Policies, Research Unit of Brindisi - Italy

³Tufts University, School of Medicine - Boston, MA USA

Congenital hearing loss is the most frequent birth defect. The American Academy of Pediatrics and the Joint Committee on Infant Hearing established quality of care process indicators for Universal Newborn Hearing Screening starting from 1999. In a previous systematic review of Universal Newborn Hearing Screening studies we highlighted substantial variability in program design and in reported performance data. In order to overcome these heterogeneous findings, it is necessary to standardise the implementation of Universal Newborn Hearing Screening programs with an appropriate application of the planning, executing and monitoring, verifications and reporting phases. For this reason, we propose a conceptual framework that logically integrates these three phases and, consequently, a tool (a check-list) for their rationalization and standardization.

More specifically, the framework is structured as follows:

- 1) The planning phase is based on indications from guidelines and recommendations, specificities of the local context, benchmarks, reports from verification phase. The output of this phase is the protocol for UNHS execution.
- 2) The executing phase is focused on the application of the protocol and on the generation and management of data for monitoring purposes.
- 3) The monitoring, reporting and verifying phase is where indicators are compared with benchmarks and a report is generated with an analysis of reasons for possible deviations.

The checklist addresses issues such as definition of the target and of the protocol (regarding the "planning" phase), and coverage, time frame and over-referral (regarding the "monitoring, verifying and reporting" phase).

The conceptual framework is proposed to optimize, rationalise and standardise the implementation of Universal Newborn Hearing Screening programs. The checklist is intended to remove heterogeneity in processes description and assessment. Our paper wishes to stimulate debate on the development of dedicated clinical guidelines and local pathways, and on how to ameliorate the routine application of high quality programs.

P141

UN TATUAGGIO TEMPORANEO O QUASI: CASO CLINICO

M. Odoni¹, D. Messina¹, M. Ghezzi¹, O. Testagrossa¹, G. Pianon¹, J. Ruocco¹, M. Bonini¹, C. Lovati¹, A. Kantar¹

¹U.O. Pediatria Policlinico San Pietro, Ponte San Pietro (BG)

Ragazzo di 13 anni giunto in PS per reazione infiammatoria dopo 24 ore dall'esecuzione di tatuaggio con henne' in regione deltoidea destra (tatuaggio non permanente a forma di teschio).

EO: apiretico; cute iperemica, tumefatta con iniziale reazione bollosa in sede deltoidea destra.

Posta dallo specialista dermatologo diagnosi di dermatite da contatto allergica/fotoallergica acuta bollosa; prescritte terapia orale e topica con cortisone ed antibiotico e terapia antistaminica. Al follow up ambulatoriale miglioramento del processo infiammatorio ma persistenza di lesione cicatriziale a forma di teschio in regione deltoidea.

Il tatuaggio, tecnica di decorazione del corpo, può essere permanente (prevede incisione cutanea con penetrazione di coloranti nel derma) o temporaneo (colorazione con henne'). In letteratura è segnalata la comparsa di reazioni avverse in circa il 10% delle persone che eseguono un tatuaggio; si tratta per lo più di reazioni infiammatorie che comprendono reazioni granulomatose, reazioni lichenoidi, dermatite allergica da contatto e pseudolinfomi; esiste inoltre la possibilità di contrarre infezioni da Stafilococco, epatite B, epatite C ed Hiv se il tatuaggio permanente è eseguito in strutture con carenze igieniche. Visti i rischi, per la legge italiana è vietato effettuare tatuaggi permanenti in ragazzi con età inferiore ai 16 anni; tra 16 18 anni è possibile, previa autorizzazione dei genitori; non vi sono invece limitazioni per i tatuaggi temporanei. Ultimamente sono state segnalate reazioni avverse anche a pigmenti non permanenti, per presenza di sostanze chimiche allergizzanti aggiunte all'henne', colorante naturale di durata massima di quattro settimane; per prolungarne l'effetto i tatuatori uniscono a tale pigmento la parafenilendiamina, sostanza sensibilizzante che rende il colore più scuro e duraturo ma può determinare allergie da contatto più o meno violente; sulla pelle possono inoltre rimanere anche anti-estetiche cicatrici. Risulta quindi fondamentale prestare attenzione in età pediatrica anche ai tatuaggi "temporanei" ed al tipo di colorante utilizzato per realizzarli.

Bibliografia: - Paraphenylenediamine in Black Henna Tattoos. The Journal of Clinical-Aesthetic Dermatology, vol 4;12: 46-47 Dicembre 2011

P142

UN CASO DI XANTOASTROCITOMA PLEOMORFO CEREBRALE IN BAMBINO CON SINDROME DI DOWN

S. Bianchi¹, A. Mastronuzzi², A. Cacchione², A. Villani¹, D. Valentini¹

¹Pediatria Generale e Malattie Infettive, DPUO, Osp. Pediatrico Bambino Gesù Roma

²Dip. Oncoematologia Pediatrica e Medicina Trasfusionale, Osp. Pediatrico Bambino Gesù Roma

I bambini con sindrome di Down (SD) presentano un aumentato rischio di sviluppare neoplasie a carico del sistema emopoietico, mentre sono molto più rari i tumori solidi.

Presentiamo il caso di A.G., bambino di 10 anni affetto da SD, che giunge alla nostra osservazione nel maggio 2015, per follow up periodico. In tale occasione si osservano segni di pubertà precoce, con età ossea valutata con gli standard di Greulich e Pyle, corrispondente a circa 12 anni e 6 mesi, e livelli di testosterone superiori alla norma (54.2 ng/dl). Inoltre, i genitori riportano difficoltà alla deambulazione a carico dell'emisoma destro ed episodi di trascinarsi dell'arto inferiore omolaterale.

Visti gli esami ed i segni clinici evidenziati, si richiede valutazione neurologica e RMN encefalo, che mostra neoformazione temporo-diencefalica estesa verso i nuclei della base e la capsula interna a probabile origine dalla regione del chiasma ottico, e si procede a biopsizzare la lesione. L'esame istologico fa diagnosi di astrocitoma cerebrale. Si imposta terapia con Vemurafenib 240mg bid. Ai successivi controlli si evidenzia miglioramento della deambulazione e dell'utilizzo dell'arto superiore destro. Al momento si attende esito nuovo controllo RMN, previsto per fine marzo c.a..

È importante procedere con attenzione all'esame obiettivo neuromotorio nei pazienti con SD, per monitorare tutti i possibili segni di comorbosità, confondibili talvolta con l'impaccio motorio e la lassità osteoarticolare tipici della sindrome. È opportuno considerare la presenza, seppur rara, di patologia neoplastica solida nei pazienti affetti da SD.

P143

I PRIMI PROBLEMI MEDICO-LEGALI DELLA PEDIATRIA ITALIANAP. Cincinnati¹¹Gruppo di Studio di Storia della Pediatria della Società Italiana di Pediatria

L'attuale rilevanza di contestazioni medico-legali in ambito pediatrico ci ha indotto a verificare se problemi analoghi siano esistiti anche in passato nel nostro Paese, verificandone entità e motivazioni.

Materiali e metodi. Quali fonti informative abbiamo esaminato 9 grandi riviste d'epoca, dalle rispettive date di fondazione sino al 1939 incluso: La Pediatria, Rivista di Clinica Pediatrica, La Nipiologia, Clinica Pediatrica, Medicina Italiana, Pediatria del Medico Pratico, Clinica ed Igiene infantile, Il Lattante e Medicina Infantile per un totale di oltre 6.000 articoli originali. Tutte le memorie aventi tema o considerazioni medico-legali sono state valutate in dettaglio.

Risultati. Sono stati individuati 7 contributi utili. Durante (1911) trae spunto da una rivendicazione intentata da una coppia di genitori contro il maestro di scuola che ne avrebbe colpito con un calcio il figlio, poi ammalatosi di peritonite essudativa specifica, per esaminare il rapporto di causalità fra trauma e patologia tubercolare. Fuà (1912) accenna a questioni risarcitorie e pratiche assicurative in caso di sifilizzazione della balia discutendo poi la diagnosi precoce di erodolue. Cattaneo (1922) cita un caso noto alle cronache e relativo ad alcuni neonati gravemente danneggiati da una erronea profilassi oculare. Salvetti e Segagni (1929) ritornano sul tema della sifilide da balatico evidenziando le contraddizioni tra la normativa posta a tutela dell'integrità della persona e quella sul segreto professionale. Nel riferire su di un bambino ustionato, Lucca (1933) si interroga circa l'obbligatorietà del referto medico quando le lesioni siano state involontariamente causate dalla madre ed acclude il parere affermativo del magistrato in proposito; il dibattito innescato spronerà l'A. ad un ulteriore intervento sullo stesso giornale. Infine al IV Congresso di Nipiologia Gioseffi (1935) rende nota la pena comminata dal Tribunale ad una madre in un caso affine ma ad esito letale.

Commento. I risvolti medico-legali dell'attività professionale occupano uno spazio minimo nei giornali pediatrici d'epoca. Più che evocare conflittualità tra medico e paziente, i rari AA. appaiono intenti a chiarire lettera e spirito delle normative vigenti.

P144

QUANDO L'UTERO HA "LE CORNA"S. Bursi¹, C. Rubino², L. Mugnaini³, B. Nocchioli⁴, E. Bencini⁵, S. Masi³¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Firenze³Dip. di Emergenza e Accettazione, A.O.U. "Meyer", Firenze⁴U.O. di Chirurgia, A.O.U. "Meyer", Firenze⁵U.O. di Ginecologia, A.O.U. "Meyer", Firenze

Adolescente di 11 anni, condotta in PS per ipermenorrea e dolore addominale ingravescente dalla notte precedente. In anamnesi: paziente nota per utero didelfo e monorene sx, menarca 4 mesi prima, dismenorrea, cicli regolari. In terapia con Medrossiprogesterone ed Etinilestradiolo + Gestodene.

La ragazza presentava condizioni generali mediocri, obiettività cardiorespiratoria nella norma e addome poco trattabile, intensamente dolente alla palpazione dei quadranti inferiori. Si eseguivano esami ematici (nella norma) e valutazione ginecologica con ecografia pelvica che evidenziava marcata distensione della cavità uterina dx (mm 107x83x72) ad apparente contenuto ematico, associata ad ematosalpinge dx e ulteriore formazione cistica a contenuto corpuscolato di non chiara pertinenza d'organo. La paziente veniva quindi ricoverata e sottoposta ad RMN addome che confermava il quadro di utero bicorni e bicolle con ematometra destra, associato ad ematosalpinge omolaterale ed annesso dx non ben riconoscibile.

Veniva quindi sottoposta ad intervento chirurgico di drenaggio dell'ematocolpo per via vaginale ed exeresi subtotale del setto intravaginale con posizionamento di tampone, in seguito al quale il quadro addominale è rapidamente migliorato. L'ecografia di controllo eseguita in 5° giornata post-operatoria evidenziava miglioramento del quadro con netta riduzione dello spessore delle cavità endometriali e assenza di espansione annessiale.

In seguito a rimozione del tampone vaginale, la ragazza veniva dimessa in buone condizioni generali con follow-up programmato.

Le malformazioni uterine hanno una prevalenza del 2-4% nelle donne in età fertile e possono essere asintomatiche o associarsi a dolori pelvici, dismenorrea e perdite vaginali anomale. L'utero didelfo ne rappresenta circa l'8%. Il 15-20% di queste pazienti ha un'ostruzione emivaginale con agenesia renale ipsilaterale e, pur avendo cicli mestruali regolari, soffre di dolori ciclici dovuti ad accumulo di sangue nell'emivagina ostruita. Pertanto, in presenza di addominalgia in un'adolescente, bisogna sempre escludere la presenza di malformazioni e/o di eventuali complicanze ad esse associate.

Bibliografia: "Herlyn-Werner-Wunderlich Syndrome: a very rare urogenital anomaly in a teenage girl" Karaca L. et al. J.E.M. Vol.48, No.3, 73-75, 2015

P145

**IL PRIMO EPISODIO CRITICO IN
APIRESSIA: CASISTICA DELLA CLINICA
PEDITARICA DELL'AZIENDA OSPEDALIERO-
UNIVERSITARIA PISANA**

E. Bellino¹, T. Controzzi¹, R. Mazza¹, S. Di Marco¹, C. Sciarrotta¹, A. Orsini¹, A. Bonuccelli¹

¹Servizio di Neuropediatria, Clinica Pediatrica Pisa, AOUP

Il tasso di incidenza della prima crisi convulsiva non febbrile in età pediatrica è compreso tra 89 e 134 su 100.000 per anno, mentre l'incidenza dell'epilessia è approssimativamente di 41 su 100.000 per an-no. L'incidenza dell'epilessia varia notevolmente con l'età, con tassi elevati nella prima infanzia e un secondo picco nella popolazione anziana sopra i 65 anni. La prevalenza puntuale dell'epilessia è di circa l'1% sia nei Paesi sviluppati sia in quelli in via di sviluppo

Si stima che una percentuale di bambini compresa tra il 4 e il 10 % abbia almeno una crisi nel corso dei primi 16 anni di vita.

Nonostante la frequenza e la rilevanza clinica del fenomeno "prima crisi convulsiva non febbrile" nell'ambito della patologia neurologica pediatrica, pochi sono gli studi al riguardo presenti in letteratura.

Nel presente lavoro è stato condotto uno studio retrospettivo nel periodo compreso tra il 1° gennaio 2008 e il 31 dicembre 2013 su un totale di 98 pazienti di età compresa tra 1 mese e 18 anni che hanno avuto accesso al pronto soccorso pediatrico dell'AOUP a causa di una prima manifestazione critica convulsiva insorta in assenza di febbre. Ai fini dello studio sono stati inclusi i pazienti per i quali fosse disponibile un periodo di follow up minimo di sei mesi con un inquadramento diagnostico clinico, EEG e neuroradiologico.

L'elaborazione statistica è stata condotta mediante il programma SPSS Statistics v.21 della IBM.

Vengono discusse le caratteristiche epidemiologiche del campione ed analizzata la significatività dei dati anamnestici dei pazienti quali potenziali fattori di rischio.

Chen CY, Chang YJ, Wu HP. New-onset seizures in pediatric emergency. *Pediatr Neonatol.* 2010; 51(2): 103-11.

P146

**NON TUTTE LE DILATAZIONI CORONARICHE SONO
KAWASAKI!**

A. Marchesi¹, I. Tarissi deJacobis¹, M.R. Marchili¹, L. Rotondi Aufiero¹, E. Bozzola¹, A. Krzysztofciak¹, B. Papadatou², L. Lancella¹, A. Villani¹

¹Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, *Pediatria Generale e Malattie Infettive*

²Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma, *Epatologia Gastroenterologia*

La diffusione delle linee guida italiane sulla malattia di Kawasaki (MK) ha sicuramente aumentato la conoscenza di questa malattia tra i pediatri nel nostro Paese. Se da un lato questo ha aumentato il numero di diagnosi corrette, dall'altro sta facendo dimenticare diagnosi più frequenti (morillo, AIG) o viceversa più rare.

Presentiamo il caso di un paziente di 9 aa e 3 mesi, affetto da celiachia, condotto per febbre persistente da 15 gg in assenza di altri sintomi.

Accertamenti eseguiti a domicilio escludevano solo polmonite e mononucleosi (Rx torace e sierologia EBV negativi). Gli indici di flogosi erano solo modestamente aumentati (GB 12410, N 64.4%, PCR 3.17 mg/dl, VES 42). Il bambino è stato inizialmente ricoverato presso un altro reparto, ove in considerazione della diagnosi di FUO, pur in assenza di criteri clinici diagnostici per MK, è stato eseguito ecocardiogramma che ha mostrato dilatazione del tronco comune di 4 mm (Z SCORE +3). Pertanto è stato trasferito presso il nostro reparto per la prosecuzione delle cure.

Pur in assenza di segni o sintomi clinici suggestivi di MK, abbiamo deciso di intraprendere infusione di immunoglobuline ev, completando però prima di procedere all'infusione, gli esami per diagnosi differenziale.

Per il persistere della febbre sono state eseguiti due boli di Ig ev e terapia con aspirina a dosaggio antiinfiammatorio. Gli accertamenti preinfusionali hanno mostrato positività di ASCA e sangue occulto fecale ed è pertanto stato programmato bilancio endoscopico con videocapsula, che ha evidenziato, sia macroscopicamente sia all'esame istologico, un M. di Crohn. Clinicamente il bambino ha iniziato a lamentare dolori addominali, solo 2-3 giorni prima dell'esecuzione del bilancio endoscopico, con alvo regolare, in assenza di artralgie o altri sintomi suggestivi per MICI. E' stata pertanto iniziata terapia specifica.

Ecocardiogrammi seriati sono risultati stabili. In letteratura è stato ritrovato un solo caso di associazione tra Morbo di Crohn e dilatazione coronarica.

E' stata proseguita terapia con aspirina a dosaggio antiaggregante e valutato l'assetto trombotico risultato nella norma. L'emocultura ha evidenziato positività per Streptococco Parasanguinis compatibile con gli stati di MICI e trattato con terapia antibiotica mirata.

P147

CLINICA PECULIARE, GENETICA CONFONDENTE ED ELEMENTI DI AUTOIMMUNITA' IN UNA PAZIENTE CON VASCULITE SISTEMICA PAUCI-IMMUNE: UNA SORPRENDENTE ASSOCIAZIONE.

L. Lodi¹, M.V. Mastrolia¹, M. de Martino¹

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Firenze

Il caso di Kristell viene portato all'attenzione per la presenza concomitante di condizioni cliniche di per sé rare, a patogenesi indipendente e talora contrastante. Quest'associazione costituisce una rarità nella rarità e la complessa gestione terapeutica che ne è derivata configura un ulteriore elemento di interesse.

Kristell è una ragazza di 12 anni, di origine filippina, con tiroidite di Hashimoto e genetica positiva per MEN2A. Giunge alla nostra attenzione per astenia e polidipsia associate ad anemia, aumento della creatinina sierica, proteinuria ed ematuria. A seguito degli accertamenti eseguiti, viene posta diagnosi di glomerulonefrite paucimmune crescentica secondaria a vasculite ANCA-negativa. Durante la fase di induzione con ciclofosfamide e steroidi sopraggiunge un interessamento polmonare clinicamente manifesto con emoftoe e documentato alla TC torace da un aspetto ground-glass.

A 2 mesi dalla diagnosi, la ragazza sviluppa un'ipertensione arteriosa severa con episodi critici subentranti, refrattari alla terapia, tali da rendere necessaria la sedazione e il ricovero in rianimazione. La TC e la RMN encefalo escludono eventi emorragici acuti, un interessamento vasculitico del SNC e una Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome (PRES). Il dosaggio delle metanefrine urinarie risultato negativo confuta inoltre l'ipotesi di feocromocitoma. Nonostante il controllo della sintomatologia convulsiva, il peggioramento degli indici di funzionalità renale impone il ricorso ad un trattamento di seconda linea con rituximab. Tale terapia viene intrapresa malgrado il riscontro radiologico di reperti polmonari dubbi per tubercolosi, il pregresso contatto con familiari provenienti da aree ad alta prevalenza e l'inattendibilità del risultato dei test infettivologici (Mantoux e Quantiferon), inficiati dall'anergia linfocitaria su base iatrogena.

Attualmente, Kristell è asintomatica, l'ipertensione appare ben controllata sebbene i valori di azotemia e creatinina sierica persistano ancora elevati.

Si auspica che la terapia in atto garantisca il mantenimento della stabilità clinica ottenuta e che, in futuro, possano emergere nuovi elementi chiarificatori in grado di consentire una migliore definizione eziopatogenetica e di rivelare i risvolti terapeutici migliori possibili.

P148

UN CASO DI PARALISI FLACCIDA ACUTA IN UN LATTANTE DI CINQUE MESI

S.D. Marino¹, L. Schiavone¹, F.M.C. La Mendola¹, M.C. Balistreri¹, M.E. Cucuzza¹, P. Smilari¹, A.D. Praticò¹, F. Greco¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

La sindrome di Guillain-Barré (GBS) rappresenta la più comune causa di paralisi flaccida acuta nei paesi industrializzati: è una poliradiculoneuropatia infiammatoria a patogenesi autoimmune, a carattere ascendente e simmetrico e a decorso acuto-subacuto. Oltre la forma demielinizzante, sono descritte forme più rare assinali e alcune varianti. Riportiamo il caso di un bambino di 5 mesi, giunto alla nostra osservazione per la comparsa, nelle precedenti 24 ore, di ipotonia generalizzata, laringospasmo e difficoltà respiratoria. All'anamnesi veniva riferita sporadica ingestione di miele fin dal 4° mese di vita. All'ingresso in reparto le condizioni generali erano mediocri, il sensorio era sveglio; il piccolo presentava laringospasmo e rientramenti al giugulo e sottodiaframmatici. All'esame obiettivo neurologico si riscontrava marcata ipotonia assiale e ai quattro arti con assenza dei riflessi rotulei. Gli esami ematochimici di routine e la TC dell'encefalo non documentavano alterazioni significative. Considerato il dato clinico e anamnestico si eseguiva ricerca su siero e feci del Clostridium Botulinum, risultata negativa. In seconda giornata, per la comparsa di ptosi palpebrale bilaterale e persistenza dell'ipotonia, si effettuava rachicentesi che evidenziava un aumento delle proteine liquorali in assenza di elementi cellulari. Negativo era il test di isolamento virale su feci e siero per Poliovirus. Veniva quindi iniziata terapia con immunoglobuline e.v. L'esame elettromiografico e la velocità di conduzione nervosa documentavano un danno assonale, la ricerca degli anticorpi anti-ganglioside mostrava una positività delle IgG anti GM1 e anti GT1b e la risonanza magnetica del midollo mostrava enhancement contrastografico a livello del cono midollare come da radicolonevrite. Il caso ci è sembrato particolarmente interessante sia per l'età di insorgenza (< 6 mesi), per la rapidità del quadro clinico, sia per l'interessamento assonale, elementi che hanno reso necessario ulteriori approfondimenti diagnostici per escludere le altre cause di paralisi flaccida del lattante. Bibliografia: Vasconcelos A, Abecasis F, Monteiro R, Camilo C, Vieira M, de Carvalho M, Correia M.A. 3-month-old baby with H1N1 and Guillain-Barré syndrome. BMJ Case Rep. 2012 Mar 27;2012

P149

UNA COMPLICANZA DELLA DERMATITE ATOPICA: UN'INFEZIONE VIRALE O BATTERICA?

F.M.C. La Mendola¹, S.D. Marino¹, A. D'Ambra¹, D.B. Attardo¹, S. Paternò¹, S. Catanzaro¹, A.D. Praticò¹, P. Smilari¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Riportiamo una bambina di 7 anni giunta alla nostra osservazione per la comparsa di lesioni vescicolose localizzate al cavo popliteo destro, alla superficie ventrale dei gomiti, al tronco ed alla commissura labiale sinistra a cui, da circa 48 ore, si associava temperatura febbrile. A 6 anni era stata posta diagnosi di dermatite atopica. Il dato clinico (lesioni vescicolose purulente diffuse) e quello anamnestico (storia di dermatite atopica) orientavano verso una diagnosi di eczema herpeticum. Dopo aver eseguito tampone delle lesioni e prelievo per la ricerca degli anticorpi per HSV1, HSV2 e Cocksackie virus, veniva iniziata terapia con claritromicina e aciclovir per os. Dopo 24 ore dall'inizio del trattamento, per il peggioramento clinico, si modificava la terapia con aciclovir per ev, ampicillina-sulbactam per ev e terapia topica con mupirocina unguento. Si assisteva quindi ad un miglioramento clinico. Per la positività delle IgG per HSV1 e degli anticorpi di classe IgG ed IgA per Cocksackievirus di gruppo B e tampone cutaneo positivo per Staphylococcus Aureus, veniva posta diagnosi di eczema herpeticum con sovrainfezione da Staphylococcus Aureus. Dopo 10 giorni, la piccola veniva dimessa in buone condizioni generali, in apiressia e con regressione quasi totale delle lesioni cutanee. L'eczema varicelliforme di Kaposi è una rara infezione cutanea virale disseminata i cui agenti eziologici principali sono HSV1-2, Vaccinia virus e Cocksackie virus. Nel caso in cui l'infezione virale disseminata avvenga in soggetti affetti da dermatite atopica l'eczema varicelliforme di Kaposi prende la denominazione di eczema herpeticum (EH), che se non trattato tempestivamente può causare infezioni disseminate con coinvolgimento viscerale (cheratocongiuntivite, meningite e encefalite). Il caso da noi descritto sottolinea l'importanza di sospettare una infezione virale, e non solo batterica, in soggetti affetti da dermatite atopica che presentino manifestazioni cutanee gravi al fine di iniziare tempestivamente un trattamento mirato per limitare il rischio di complicanze sistemiche potenzialmente letali. Bibliografia: N.J.C. Luca et al, Eczema Herpeticum in children: clinical features and factors predictive of hospitalization, Journal of Paediatrics, 2012,161(4): pag.671-5.

P150

ADOZIONI INTERNAZIONALI: UN PROGRAMMA DI ASSISTENZA A DISTANZA AI GENITORI CHE SI RECANO A CONOSCERE IL BAMBINO NEL PAESE D'ORIGINE

R. Viridis¹

¹Ambulatorio Auxologico e Adozioni Internazionali, Centro Polispecialistico Dalla Rosa Prati, Parma

Il nostro Ambulatorio Adozioni internazionali ha preparato un percorso di aiuto e consulenza per genitori in attesa di adozione articolato in tre fasi:

1. Prima fase: pre-contatti con enti adottivi per consigli generali e risposte alle domande della coppia, che spesso ha idee vaghe e non è del tutto preparata al fatto che le saranno proposti per lo più bambini con problemi particolari (special needs). Inoltre la si prepara a saper interpretare i vari documenti che riceverà e a non cadere nell'“inganno” di una scelta affrettata nel desiderio di concludere velocemente l'adozione.

2. Seconda fase: guida alla compilazione dei documenti ricevuti dagli enti, nei quali si devono indicare, da una lunga lista di problemi medici e comportamentali, quali sono disposti ad accettare nell'adottando. Successivamente si studiano con loro le relazioni cliniche, neuro-psicologiche e sociali riguardanti l'adottando abbinato. La maggior parte delle relazioni sono incomplete, generiche e fuorvianti. Il pediatra, oltre a spiegare ai genitori i problemi e le patologie dichiarati o sospettati, li consiglia su quali ulteriori domande e richieste fare agli enti adottivi per approfondire la situazione, capire le possibilità di cura, le probabili evoluzioni e ancora una volta stimolare la discussione interna alla coppia sull'intenzione e capacità di accettare un bambino bisognoso di cure e riabilitazione. Inoltre si consiglia la coppia di richiedere foto e filmati che possono chiarire meglio la situazione.

3. Terza fase: assistenza a distanza durante l'incontro con il bambino nel paese di origine tramite contatti email, sms, videotelefono, invio di fotografie e filmati del bambino e di nuove relazioni e referti. Tale fase è stata svolta già in una ventina di casi, per lo più con genitori che si erano recati in paesi dell'ex Unione Sovietica e prima istruiti a fare domande specifiche sullo stato del bambino compreso il rischio di esposizione all'alcol materno in gravidanza, evenienza molto frequente ma spesso taciuta nelle relazioni ricevute in precedenza.

Finora sono avvenuti solo due rifiuti di bambini proposti, molti sono stati accettati, pur con problemi, perché i genitori erano preparati ed erano consapevoli dei pregi e dei problemi di quell'adozione.

P151

DIAGNOSTICA NELL'EMICRANIA EMIPLEGICA: CASE REPORTE. Savarese¹, F. Papi², G. Di Cara³, E. Cortis⁴, G. Cabiati⁵, D. Frondizi⁵, G. Miconi⁵¹Università degli Studi di Perugia²Unicam, Camerino³Università degli Studi di Perugia-Clinica Pediatrica, Perugia⁴ASL 2⁵Clinica Pediatrica, Terni

La cefalea è il più comune disturbo neurologico in età pediatrica; rappresenta circa il 30% delle visite neurologiche e circa il 2% degli accessi al PS. L'emicrania emiplegica è un raro sottotipo di emicrania con aura, AD, con deficit motorio reversibile e specifici sottotipi genetici. A.C., 12aa, ricoverata per vomito improvviso, dolore addominale, cefalea, deficit motorio emilato dx, afasia, stato confusionale acuto, disforia, febbre. Esami ematochimici, autoimmunità, rachicentesi, TC, ECG, RMencefalo e AngioRM nella norma. All'EEG anomalie epilettiformi corticali temporo-parietali sn tendenti alla diffusione emisferica omolaterale e talora dotate di andamento pseudo-periodico. L'esame ripetuto dopo dieci giorni risultava nella norma. S.S., 13aa, ricoverata per cefalea, disturbi del visus, deficit di forza al braccio sn e disturbi dell'eloquio. In anamnesi convulsioni febbrili e afebrili fino ai 6 aa trattate con il Depakin. Dalla sospensione del farmaco sporadici attacchi di emicrania. Esami ematochimici, autoimmunità, rachicentesi, ECG, RMencefalo nella norma. All'EEG sporadiche alterazioni lente ed irritative in sede temporale dx. L'esame, ripetuto dopo alcuni giorni risultava nella norma. Nel sospetto di emicrania emiplegica veniva eseguito per entrambe le pazienti il test genetico che non ha evidenziato mutazioni specifiche. Nel caso di S.S. si identificava la variante c.689G> A in eterozigosi nel gene KCNJ10 che causa la perdita di funzione del canale del K. Tale anomalia è associata a forme di epilessia AR. Al termine del percorso diagnostico in ambedue i soggetti veniva formulata, secondo i criteri ICHD-III, diagnosi di emicrania emiplegica sporadica (SHM). Concludendo, nel percorso diagnostico di soggetti con sintomi suggestivi di emicrania emiplegica non esistono specifiche alterazioni di imaging o di laboratorio. La diagnosi si basa su aspetti clinici ma le indagini di neuro-imaging risultano fondamentali per la diagnosi differenziale. L'emicrania emiplegica deve essere considerata in ogni pz con segni emiplegici transitori. L'individuazione della malattia e' la tappa di arrivo di un percorso per esclusione. Barros, Jose' et al. Psychotic Aura Symptoms in Familial Hemiplegic Migraine Type 2 (ATP1A2). The Journal of Headache and Pain 13.7 (2012):581-585.PMC.Web.23 Sept.2015.

P152

CISTI INFETTA DELL'URACO: UNA RARA CAUSA DI DOLORE ADDOMINALE IN ETÀ ADOLESCENZIALEL. Tartagni¹, S. Alessandrini¹, S. Brachi¹, L. Cardellini¹, E. Giacomoni¹, E. Muccioli¹, M. Pusceddu¹, M. Scipione¹, N.A. Romeo¹¹Ospedale di Stato, Istituto per la Sicurezza Sociale, Repubblica di San Marino (RSM)

L'uraco, la parte intraembrionaria dell'allantoide che mette in comunicazione la vescica con il cordone ombelicale, fisiologicamente si oblitera dopo la nascita. Qualora l'obliterazione sia incompleta si determina una persistenza che può essere totale o parziale.

BV, anni 12, giunge alla nostra osservazione per dolore addominale in sede sovra pubica, irradiato ai genitali, disuria. La stessa sintomatologia era già comparsa 7 giorni prima e nel sospetto di IVU trattato con terapia antibiotica. All'ingresso: addome dolente ai quadranti inferiori in regione sovra pubica; restante EO nella norma. Esami ematici: aumento degli indici di flogosi (PCR 7 mg/dl). Esame urine negativo.

Per la persistenza della sintomatologia eseguita eco addome: in sede mediana sottombelicale formazione disomogeneamente ipoecogena di circa 7.5 x 4 cm. Reperto approfondito con RM: nel piano soprastante la cupola vescicale formazione espansiva solida a margini non definiti con diametro maggiore di circa 7 cm, parzialmente vascolarizzata, improntante ampiamente la cupola vescicale.

E' stato quindi sottoposto a laparoscopia con riscontro di neoformazione ascessualizzata e fistolizzata in vescica suggestiva per cisti dell'uraco, asportata; ricostruita la cupola vescicale. Il decorso postoperatorio è risultato regolare.

Le cisti dell'uraco spesso rimangono asintomatiche finché non divengono infette o presentano aumento delle dimensioni. Raramente possono divenire sintomatiche a causa di emorragia acuta endocistica, per litiasi o degenerazione maligna.

L'età media di insorgenza dei sintomi è l'adolescenza o la giovane età adulta (1).

Sintomi più frequenti sono dolore addominale, febbre, disturbi della minzione e massa palpabile addominale. Il germe più spesso causa di infezione è Staphylococcus aureus.

Il trattamento è chirurgico in tutti i casi complicati: rimozione dell'uraco e obliterazione della parete vescicale.

Conclusioni: la presenza di cisti infette dell'uraco può essere una rara causa di dolore addominale e di disuria nei bambini, in particolare negli adolescenti.

Naiditch JA et al. Chin Current diagnosis and management of urachal remnants Journal of Pediatric Surgery 2013; 48: 2148-2152

P153

IMPORTANZA DEL SERVIZIO OSPEDALIERO DI MEDIAZIONE INTERCULTURALE PER L'ACCOGLIENZA E L'ASSISTENZA DEGLI IMMIGRATI E DEI LORO BAMBINI

M. Zaffaroni¹, P. Martinoli², B. De Stefano², L.S. Lin², R. Maatoug², S. Xheka², M. Elia¹, G. Bona¹

¹Clinica Pediatrica - Azienda Ospedaliero-Universitaria "Maggiore della Carità" di Novara

²Servizio Sociale Aziendale e Mediazione interculturale - Azienda Ospedaliero-Universitaria "Maggiore della Carità" di Novara

Fenomeni sempre più ricorrenti di immigrazione, incontri tra culture e stili di vita differenti, incrementi di richieste di asilo per motivi umanitari e politici, non solo stimolano la collettività a definire modalità per regolamentare l'accoglienza, ma vedono in taluni casi gli operatori sanitari essere gli immediati referenti di una relazione con uomini, donne e minori in cerca di protezione e di assistenza sanitaria.

La comunicazione è indispensabile per avere una relazione chiara e semplice; le difficoltà linguistiche possono impedire la comprensione delle informazioni.

E' necessario ascoltare per tentare di capire quale sia il reale bisogno, espresso o implicito, ponendo attenzione anche al linguaggio non verbale. Quando i pazienti non capiscono ciò che gli operatori sanitari dicono e gli operatori non comprendono le differenze culturali, è in primo luogo la qualità delle cure ad essere compromessa

L'AOU di Novara si avvale da 15 anni della stabile collaborazione di mediatrici culturali di lingua albanese, araba e cinese, presenti tutti i giorni e disponibili nei reparti, ambulatori e uffici in cui possono presentarsi difficoltà di comunicazione con utenti immigrati; inoltre, nel rispetto di ogni minoranza etnica, il personale sanitario/amministrativo può richiedere interventi di altri mediatori esterni,

Il Servizio di Mediazione culturale, partito nel 2003 con progetti mirati finanziati dalla Provincia di Novara, dopo pochi anni è diventato un servizio stabile nella presa in carico dei pazienti stranieri che afferiscono in ospedale.

Il ruolo delle mediatrici non è solo di traduzione verbale, ma di reale affiancamento nell'assistenza degli utenti stranieri ricoverati e fornisce informazioni e orienta i pazienti ai vari servizi sanitari anche con diffusione di materiale informativo tradotto nelle diverse lingue.

Nel 2015, oltre agli interventi di mediazione interculturale (ne sono stati registrati 1.736) è stato potenziato anche l'aspetto formativo del personale sanitario sul tema dell'interculturalità fornendo agli operatori strumenti di conoscenza sulle "nuove culture".

E' importante saper riconoscere e gestire i conflitti, prendere coscienza dei propri stereotipi e pregiudizi, saper decentrare il proprio punto di vista per acquisire la capacità di valorizzare sé stessi e gli altri.

P154

ENCEFALOPATIA DI HASHIMOTO: QUANDO E PERCHÉ SOSPETTARLA

V. Talarico¹, N. Severini², M. Ceravolo², G. Romano², M. Scavone², M. De Filippo³, M.C. Galati⁴, G. Raiola⁵

¹UOC Pediatria, Ospedale "G. Iannelli" di Cetraro (CS)

²Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università "Magna Graecia" di Catanzaro

³Università La Sapienza, Roma

⁴UO Ematologia ed Oncologia Pediatrica, AO "Pugliese-Ciaccio" di Catanzaro

⁵UO Pediatria, AO "Pugliese-Ciaccio" di Catanzaro

Descriviamo i casi clinici di 4 ragazze giunte alla nostra osservazione con disturbi neurologici e psichiatrici di prima insorgenza. La prima presentava cefalea intensa, vomito, tremori, disartria; la seconda variazione dell'umore con alternanza di fasi di depressione a stati di irritabilità; la terza disturbi del comportamento con aggressività e tendenza all'isolamento; l'ultima riferiva convulsioni parziali con alterazione della coscienza e disorientamento spaziotemporale.

L'EO neurologico era negativo tranne i ROT ipereccitabili nel primo caso, lieve offuscamento della vista nel secondo e Romberg positivo nel quarto. Gli esami infettivologici, autoimmunitari e tossicologici erano nella norma.

La rachicentesi evidenziava un aumento aspecifico delle proteine nel primo caso e presenza di anticorpi anti-tiroide nel terzo. RM ed EEG erano negativi.

Vista la particolare presentazione clinica e la negatività degli esami laboratoristici e strumentali che permettevano di escludere le principali cause di encefalite, veniva valutata la funzionalità tiroidea che evidenziava un quadro di tiroidite autoimmune in tutte e quattro le ragazze, con FT4 e TSH nella norma ma valori medi di anticorpi anti-Tg di 282,45 U/ml e di anti-TPO di 14.023,00 U/ml. L'ecografia mostrava una struttura tiroidea disomogenea, ipervascolarizzata con pattern pseudonodulare.

E' stata dunque intrapresa terapia con prednisone con rapida scomparsa dei sintomi in tutte le pazienti; la terza ragazza in particolare ha mostrato netto miglioramento del comportamento, riduzione della tendenza all'isolamento e dell'aggressività.

L'encefalopatia di Hashimoto è una patologia rara e spesso misconosciuta soprattutto in età pediatrica. La terapia di prima scelta è steroidea e la remissione clinica è una conferma diagnostica. Dirimente è la presenza di elevati titoli di anti-TPO nel siero; in alcuni casi questi sono rilevabili anche nel liquor, indicando una possibile patogenesi autoimmune o reattiva nei confronti di antigeni condivisi da tiroide e SNC.

È di fondamentale importanza conoscere la sua esistenza e sospettarla in tutti i casi di decadimento cognitivo o disturbi del comportamento insorti acutamente in assenza di dati clinici, laboratoristici e strumentali compatibili con le altre principali cause di encefalopatia.

P155

UN CASO DI PSEUDOIPALDOSTERONISMO SECONDARIO A PIELONEFRITE ACUTAS.D. Marino¹, S. Catanzaro¹, F. Sullo¹, A. Portale¹, F.M.C. La Mendola¹, A.D. Praticò¹, F. Greco¹, M. Caruso¹¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Descriviamo il caso di un bambino di 12 mesi, giunto alla nostra osservazione per febbre, inappetenza, vomito e diarrea da circa 3 giorni. All'anamnesi personale riscontro di scarso accrescimento e di infezioni ricorrenti delle vie urinarie da Escherichia Coli, Klebsiella Ozaenae e Enterococcus faecalis, trattate con antibiotico. All'ingresso in reparto l'esame obiettivo era nella norma; si eseguiva EAB su sangue venoso (pH 7,45, pCO₂ 42,1 mmHg, HCO₃⁻ 28,6 mmol/L e BE 5,5 mmol/L) e prelievo ematico che mostrava emocromo e funzionalità renale nella norma, lieve incremento della PCR (43,9 mg/L), sodiemia 126 mmol/L, potassiemia 3,8 mmol/L e cloremia 80 mmol/L. L'esame delle urine evidenziava ipostenuria e numerosi batteri al sedimento con coltura positiva per Escherichia Coli. L'ecografia delle vie urinarie metteva in evidenza tenue e omogenea iperecogenicità della corticale bilateralmente e minima ectasia pelvica sinistra. Posta diagnosi di pielonefrite acuta si iniziava terapia infusione ed antibiotica. Successivamente venivano evidenziati ipereninemia (renina > 500 mcU/ml), iperaldosteronismo (aldosterone > 100 ng/dL) con ACTH e cortisolemia nella norma. La cistografia minzionale non evidenziava segni di uropatia ostruttiva o reflusso vescico-ureterale. Dopo terapia antibiotica e risoluzione dell'infezione, gli elettroliti urinari si sono normalizzati. Sulla base di tali reperti, si poneva diagnosi di pseudo-ipo-aldosteronismo (PHA) secondario ad infezione delle vie urinarie. E'una condizione caratterizzata da una mancata risposta del tubulo renale all'azione dell'aldosterone con conseguenti iponatremia, iperkaliemia ed acidosi metabolica. Tuttavia, nel nostro paziente non si sono evidenziate nè iperkaliemia nè acidosi metabolica anche se il quadro clinico è stato complicato da vomito e diarrea. Le forme secondarie di PHA sono rare e spesso associate ad infezioni ricorrenti delle vie urinarie causate da anomalie urinarie di tipo ostruttivo o da un reflusso vescico-ureterale. Nel nostro caso l'episodio di PHA è stato secondario ad una pielonefrite acuta, in assenza di uropatia, complicanza rara, ma pur sempre possibile nel bambino. Maruyama K et al. Reversible secondary pseudohypoaldosteronism due to pyelonephritis, *Pediatr Nephrol.* 2002; 17:1069-70

P156

L'UTILITÀ DEL VIDEO-EEG NELLA DIAGNOSTICA DIFFERENZIALE DEGLI EPISODI PAROSSISTICIF. Sullo¹, A. Portale¹, S.D. Marino¹, S. Paternò¹, A. D'Ambra¹, F.M.C. La Mendola¹, F. Greco¹, A.D. Praticò¹¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Descriviamo il caso di un lattante giunto alla nostra osservazione per sospetti episodi convulsivi. Il piccolo è nato alla 31[°] settimana, da cesareo d'urgenza per gestosi. Alla nascita è stato ricoverato in UTIN per distress respiratorio e IVH di II grado bilaterale. All'età di sei mesi viene ricoverato per la comparsa di episodi con frequenza giornaliera, caratterizzati da brusca estensione degli arti superiori, senza apparente perdita della coscienza e di breve durata. L'EEG in veglia evidenziava "grafoelementi morfoaguzzi sulle aree occipitali di entrambi gli emisferi" e la RM encefalo una "dilatazione degli spazi subaracnoidei della volta e della base con ampliamento della scissura interemisferica e silviana". Si intraprendeva, quindi, terapia con Acido Valproico a dosaggio progressivamente crescente senza beneficio clinico, motivo per cui, a distanza di quindici giorni dall'inizio della terapia, veniva eseguito video-EEG in stato di sonno, che permetteva di escludere la presenza di anomalie parossistiche focali e/o generalizzate. Durante la registrazione, il piccolo ha presentato diversi episodi di estensione degli arti, senza alcun correlato corticale. Sulla base di ciò, si eseguiva décalage del farmaco fino a completa sospensione. Ciò non influiva sulla clinica del paziente, il quale nei giorni successivi mostrava una riduzione della frequenza dei suddetti parossismi. Gli eventi parossistici non epilettici sono molto comuni nell'infanzia. Si manifestano con alterazioni dell'attività motoria e/o comportamentale, mimando le crisi epilettiche, pur non essendo determinati da disfunzioni neuro-fisiologiche. Si presentano con periodicità episodica, durata variabile e carattere stereotipato. Il caso da noi descritto vuole sottolineare come un'indagine diagnostico-strumentale, quale il video-EEG, sia dirimente nella diagnosi differenziale tra crisi epilettiche ed eventi parossistici non epilettici. Tale distinzione, non facile clinicamente, è fondamentale dal punto di vista terapeutico e prognostico. Un'errata diagnosi può indurre a trattamenti inutili e non scevri da effetti collaterali. Bibliografia: *Epileptic Disord.* 2015 Dec; 17(4):372-83. Paroxysmal eyelid movements in patients with visual-sensitive reflex seizures. Brinciotti M, Matricardi M.

P157

MIOSITE ACUTA BENIGNA (BACM): DESCRIZIONE DI ALCUNI CASIL. Bruno¹, E. Di Tommaso¹, A. Zagami¹, R. Guarino¹, G. Biondo¹¹P. O. " S. Vincenzo " Taormina - ASP 5 Messina U.O.C. di Pediatria – Nido

La miosite acuta benigna (BACM) è caratterizzata da dolore muscolare acuto con impossibilità alla deambulazione; è più frequente nei maschi specie in inverno ed è preceduta da un episodio simil-influenzale (respiratorio o intestinale). La patogenesi è ancora controversa: si pensa ad un meccanismo di tipo autoimmune triggerato da un episodio infettivo causato da virus influenzali, parainfluenzali, adenovirus, rotavirus e mycoplasma pneumoniae. L'incremento dei livelli plasmatici di CK è, in genere, costante nella fase acuta. Il decorso è rapido, con guarigione spontanea in 2-5 giorni. Raramente gli episodi possono recidivare. Una storia familiare positiva per patologie neuromuscolari o presenza di mioglobinuria, edemi e rash non sono associati alla BACM e richiedono ulteriori accertamenti. Riportiamo 4 casi, 2 maschi e 2 femmine di età media di 5 anni, ricoverati presso il nostro reparto da febbraio a aprile 2016 per BACM. Tutti hanno presentato dolore improvviso ai polpacci con impossibilità ad alzarsi in piedi e a camminare, con esame obiettivo neurologico nella norma (uno solo manteneva la posizione eretta). Tale sintomatologia seguiva un episodio influenzale. Per un paziente si trattava del secondo episodio. Tutti avevano valori elevati di CK, LDH e GOT (in un paziente anche di mioglobina), leucopenia con linfocitosi, e piastrine ai limiti inferiori della norma. Nessuno presentava mioglobinuria né positività agli indici di flogosi; non è stato isolato alcuno dei patogeni succitati tranne in un caso, risultato positivo per Mycoplasma. La sintomatologia è regredita spontaneamente, in due giorni, per tutti i pazienti. Al controllo a distanza si è assistito alla normalizzazione dei valori degli enzimi muscolari. In conclusione, la BACM deve essere sospettata in pazienti con insorgenza acuta di dolore agli arti inferiori e debolezza muscolare. Di fronte ad un quadro clinico più grave con un aumento di CK è necessario il monitoraggio dei parametri vitali per il possibile coinvolgimento di altri settori muscolari e per la possibile insorgenza di complicanze renali. La diagnosi precoce è importante per la gestione di una patologia benigna, causa di forte ansia e preoccupazione.

P. Salierno, L. Calligaris "Miosite acuta" M&B pagine elettroniche 2008; 11(8)

P158

QUANDO LA FONTANELLA ANTERIORE E' SEMPRE... AMPIA! A PROPOSITO DI UN CASOL. Iozzi¹, G. Masa¹, M. Magistrali¹, B. Rinaldi², S. Semeria Mantelli¹, C. Trabatti¹, R. Cordani¹, G. Paolucci¹, V.M. Custodi³, S. Savasta¹¹Clinica Pediatrica Università di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia²Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia³Dipartimento di Neurochirurgia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Introduzione: Le cisti aracnoidee si manifestano di solito in età pediatrica prima dell'adolescenza. Solitamente sono congenite e malformative e solo di rado rappresentano l'esito di traumi, infiammazioni o sanguinamenti. Sono più spesso sovratentoriali. I sintomi si correlano a dimensioni, localizzazione ed effetti compressivi. Le cisti più voluminose causano sintomi e segni vari tra cui: cefalea, crisi epilettiche, idrocefalo ostruttivo e pubertà precoce. Possono comportare, inoltre, macrocrania, ritardo psicomotorio e turbe comportamentali.

Caso clinico: N. è nata a termine da parto indotto per febbre materna, dopo gravidanza viziata da diabete gestazionale. Buon adattamento alla vita extrauterina. Scarso accrescimento staturale-ponderale. Sviluppo psicomotorio nella norma. Fontanella anteriore molto ampia fino ai 2 e 1/2 anni. A 7 anni progressivo calo del visus con impossibilità a riconoscere forme e colori e cefalea. All'EO: macrocrania con neurocrania prevalente sullo splancnocranio, bozze frontali ampie, prominenti ed evidente reticolo venoso. Al fundus oculi papilledema bilaterale. Eseguita RMN encefalo che ha mostrato imponente idrocefalo ostruttivo biventricolare secondario a cisti aracnoidea sovrassellare, sellare e retro sellare. La bambina è stata sottoposta ad intervento neurochirurgico (fenestrazione della cisti) per via endoscopica, ricostituendo il corretto deflusso liquorale, senza successiva cistocisternostomia. Dopo l'intervento regressione dell'edema papillare, lieve miglioramento dell'acuità visiva e riduzione volumetrica della cisti aracnoidea. Al follow-up (dopo 1 anno), il quadro è stabile con ulteriore riduzione volumetrica della cisti aracnoidea e miglioramento del visus seppur deficitario, per atrofia dei nervi ottici in esiti compressivi. Inoltre N. ha intrapreso terapia soppressiva per l'insorgenza di pubertà precoce.

Conclusioni: Il caso da noi segnalato mette in evidenza l'importanza che assume la valutazione della F.A. e della sua mancata chiusura. Infatti, anche la macrocrania era, già nei primi anni di vita, un segno clinico che poteva indurre al sospetto ed imporre un tempestivo approccio diagnostico-terapeutico.

P159

UNA BARTONELLA INSIDIOSA

I. Tarissi De Jacobis¹, R. Marotta², C. Granato², A. Marchesi¹, L. Rotondi Aufiero¹, A. Villani¹

¹UOC Pediatria Generale e Malattie Infettive, Ospedale pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma

²Dip. della Donna, Bambino e Chirurgia Generale e Specialistica, Seconda Università degli Studi di Napoli, Napoli

Obiettivi: Abbiamo valutato le caratteristiche di un bambino di 3 anni giunto alla nostra osservazione per tumefazione linfonodale in regione ascellare sinistra con concomitante cellulite della parete anteriore toracica e successivamente comparsa della malattia di Kawasaki. L'obiettivo era capire se la cellulite ascellare poteva essere una presentazione atipica della malattia di Kawasaki.

Metodologia: case report

Risultati: Il bambino all'ingresso presentava cellulite della parete anteriore toracica in assenza di altra sintomatologia specifica. Gli esami di laboratorio mostravano leucocitosi neutrofila, indici infiammatori aumentati ed ipertransaminasemia pertanto veniva avviata terapia antibiotica. Durante il ricovero è comparsa la febbre e successivamente i segni caratteristici della malattia di Kawasaki (congiuntivite, chelite, edema delle estremità, rash) senza evidenza ecocardiografica di dilatazione coronarica. La sierologia per Bartonella henselae è risultata positiva. La terapia con Immunoglobuline è stata efficace.

Conclusioni: La Malattia di Kawasaki è una vasculite autolimitante che colpisce i vasi di medio e piccolo calibro di tutti i distretti dell'organismo prevalentemente dei lattanti e bambini nei primi 5 anni di vita. L'eziopatogenesi è ancora sconosciuta e può presentarsi in forma tipica, atipica e incompleta. Nella nostra casistica molti dei pazienti con diagnosi di malattia di Kawasaki presentano una coinfezione virale o batterica che potrebbe essere stata il trigger scatenante la malattia. La cellulite ascellare come presentazione atipica di Malattia di Kawasaki è rara. In letteratura ne è descritto un solo caso con sierologia per Bartonella henselae negativa. Possiamo pertanto concludere che nel caso clinico da noi presentato l'infezione da Bartonella sia stato il trigger scatenante la malattia di Kawasaki.

Bibliografia:

-A. Marchesi, G. Pongiglione et al. Malattia di Kawasaki: Linee Guida Italiane. Prospettive in Pediatria 2008; 38: 266-283

-Y. Kuroiwa, R. Oyanagi et al. Axillary cellulitis as a manifestation of Kawasaki disease. Pediatrics International 2010; 52, e4-e5.

P160

DIENTAMOEBA FRAGILIS: UN CASO DI ORTICARIA

I. Avagnina², G. Faggian², I. Alberici², C. Pizzato¹, F. Maschio¹

¹U.O.C. di Pediatria, Ospedale Ca' Foncello, Treviso

²Scuola di specializzazione di Pediatria, Università degli studi di Padova

Introduzione: Le parassitosi possono manifestarsi sotto forma di orticaria cronica non rispondente alla terapia. Tra gli agenti eziologici va ricordata la Dientamoeba fragilis, protozoo intestinale anaerobio, ubiquitario, appartenente alla famiglia dei protozoi flagellati, la cui distribuzione è prevalente nei paesi ad alto livello socio economico (Italia 4.5%). La presentazione può variare dall'assenza di sintomi a manifestazioni generalizzate quali astenia, febbre, orticaria, fino a sintomi gastrointestinali specifici.

Caso clinico: Presentiamo il caso di un bambino di 4 anni con eruzione cutanea orticarioide pruriginosa al volto e agli arti, insorta da 4 giorni e scarsamente responsiva alla terapia con antistaminico e cortisonica. Agli esami ematochimici eosinofilia e rialzo degli indici di flogosi. Ricerche per virus e batteri negative. Esame coproparassitologico positivo per Dientamoeba fragilis. Dopo un ciclo di terapia con Mebendazolo e Metronidazolo si assisteva a regressione completa della sintomatologia ed eradicazione del parassita. La ricerca è stata estesa all'intero nucleo familiare con riscontro di più soggetti colonizzati.

Discussione: La maggior conoscenza delle caratteristiche del protozoo ha portato al miglioramento delle tecniche di conservazione e di quelle diagnostiche, con un maggior isolamento del protozoo in questi ultimi anni. Ciò ha permesso di mettere in relazione sintomi, quali l'orticaria cronica, con l'infezione da Dientamoeba fragilis.

Conclusione: L'orticaria è una dermatite comune ad elementi pomfoidi di origine multifattoriale. Nella diagnosi differenziale giocano un ruolo importante le parassitosi, tra le quali va considerata la Dientamoeba fragilis, come dimostra il caso da noi presentato.

Bibliografia: A Review of the clinical presentation of Dientamoebiasis. D. Stark et al. Am.J.Trop.Med.Hyg. 82(4), 2010. pag.: 614-619

P161

DOLORE OCULARE, DIPLOPIA ED EDEMA PALPEBRALE IN ETÀ PEDIATRICA: UN CASO CLINICO E DIAGNOSTICA DIFFERENZIALEG. Bardasi¹, I. Corsini², R. Bergamaschi², F. Bernardi²¹Dip. di Pediatria, Osp. Sant'Orsola-Malpighi, Università di Bologna²U.O. di Pediatria d'Urgenza, Osp. Sant'Orsola-Malpighi, Università di Bologna

Maschio, 13 anni, giunge in PS Pediatrico per dolore, diplopia e limitazione nello sguardo verso l'alto confinati all'occhio sinistro (OS). Anamnesi: muta. Esame obiettivo: edema palpebrale, esotropia e proptosi OS, riflesso fotomotore conservato bilateralmente. Acuità visiva 20/20 in entrambi gli occhi, campo visivo e FOO nella norma. Emocromo, biochimico ed indici di flogosi nella norma. RX cranio e seni paranasali negativa. Alla RMN: iperintensità ed ispessimento del muscolo retto mediale sinistro con intensa e omogenea captazione del mezzo di contrasto. Vista la negatività dei test di laboratorio di II livello (funzionalità tiroidea, auto-anticorpi, Angiotensin-Converting-Enzime, sierologie virali) viene posta diagnosi di miosite idiopatica dell'orbita ed iniziata terapia con Metilprednisolone 1 mg/kg/die per os, sospesa dopo 2 mesi. Alla rapida regressione dei sintomi è seguita totale normalizzazione della RMN a fine terapia.

Lo Pseudotumor Orbitae Idiopatico è una sindrome clinica benigna caratterizzata dalla presenza di una massa infiammatoria a livello orbitario senza causa identificabile. Tipica dell'adulto e del sesso femminile, in età pediatrica è spesso bilaterale e nel 53% dei casi si manifesta in modo atipico, con segni costituzionali (mal di testa, vomito, anoressia, letargia, disturbi addominali e perdita di peso) associati a quelli locali (dolore, proptosi, edema, ptosi, massa palpabile, eritema, diplopia, fotofobia e deficit di motilità). La miosite periorbitaria, soprattutto del retto mediale, è tipica dell'adolescente. La diagnosi differenziale con cellulite periorbitaria, oftalmopatia tiroidea, rhabdomyosarcoma, tumori del sistema linfoide, linfangioma, istiocitosi, mucocele, cisti dermoide, glioma del nervo ottico, granulomatosi di Wegener e sindrome di Churg-Strauss, si basa sulla negatività degli esami di laboratorio di I e II livello e sulla RMN, che è dirimente. Biopsia ed esame del liquor non sono indicati in prima battuta. La terapia corticosteroidica per os (Prednisone 1-1.5 mg/kg/die) determina rapida risposta clinica. Cortisonici endovena e altre terapie vanno riservate ai casi refrattari.

Espinoza GM, Orbital Inflammatory Pseudotumors: Etiology, Differential Diagnosis, and Management, *Curr Rheumatol Rep.* 2010; 12:443-447

P162

DIAGNOSI DI RABDOMIOSARCOMA RIVELATA DALLA PRESENZA DI GLOBO VESCICALEA. Coretti¹, C. Calabrese¹, V. Demaio¹, T. Merola¹, G. Nardella¹, E. Sacco¹, F. Sica², S. Ladogana³, M. Pettoello-Mantovani¹, A. Longo²¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Foggia²S.C. di Pediatria Ospedaliera, A.O.U. OO.RR. di Foggia³U.O.C. Oncoematologia Pediatrica IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza-San Giovanni Rotondo (FG)

G. P., # 4 anni e 3/12, giunge ad osservazione con catetere urinario già posizionato per presenza di globo vescicale rilevato presso il PS di altro centro ospedaliero. L'anamnesi personale e familiare è negativa. Riferisce pollachiuria da circa 5gg, e da 2gg disuria e ritenzione urinaria, associate ad evacuazioni di feci semiliquide. Trattato senza beneficio dal medico curante con Fosfomicina (2gg) e Cefixima (3gg). All'E.O. il paziente è afebrile e si conferma la presenza di globo vescicale in assenza di masse palpabili in addome. Esami ematochimici: 16000 GB, 47% neutrofili, 540000 piastrine, esami di funzionalità epatica e renale nella norma, VES e PCR nei limiti. Multistix urine: sangue (+++), esame a fresco delle urine: numerose emazie del tipo post-glomerulare. Esame del sedimento urinario: GR 99/ul. L'ETG ADDOME rileva una marcata distensione della vescica e la presenza di formazione espansiva in sede di meato uretrale (mm24x21x21). TC ADDOME: "vescica improntata sul pavimento da formazione nodulare solida prostatica parauretrale destra che deforma il decorso uretrale; multipli linfonodi aumentati di volume lungo le catene lombo-aortiche; sottile falda fluida nello scavo pelvico". Sospetto clinico: rhabdomyosarcoma botrioide, confermato dall'U.O.C. di Oncoematologia Pediatrica dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza. Il rhabdomyosarcoma è un tumore solido caratteristico dell'età pediatrica, con un picco di incidenza a 3-5 anni ed un secondo nell'adolescenza. E' altamente aggressivo a livello locale e sistemico e costituisce più del 50% dei sarcomi dei tessuti molli. Dal punto di vista istologico si riconosce il tipo embrionale, il tipo botrioide e il tipo alveolare, a prognosi peggiore. Pur derivando dalle cellule mesenchimali che danno origine a tessuto muscolare striato, può svilupparsi in ogni distretto corporeo. Primo segno dell'insorgenza della neoplasia è una massa espansiva di tessuto soffice, che nei siti profondi quali la pelvi o il tronco, appare tardivamente. Tra le zone più colpite la regione della testa e del collo e il tratto genitourinario come nel caso del nostro paziente. Il sospetto di rhabdomyosarcoma deve dunque essere sempre incluso tra le diagnosi differenziali nei casi di insorgenza di globo vescicale in un bambino di 3-5 anni.

P163

TERAPIA EX ADIUVANTIBUS NEL SOSPETTO DI GIARDIASI SINTOMATICA

A. Coretti¹, C. Calabrese¹, V. Demaio¹, T. Merola¹, G. Nardella¹, E. Sacco¹, M. Ciampi², D. D'Adamo², M. Pettoello-Mantovani¹, A. Longo²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Foggia

²S.C. di Pediatria Ospedaliera, A.O.U. OO.RR. di Foggia

D. D., # 2 anni e 7/12, ad osservazione per diarrea cronica da oltre 1 mese, con residui alimentari, senza muco né sangue visibile, e decremento ponderale (peso <10^o). All'E.O. D. D. appare astenico, il colorito è roseo-pallido, con pannicolo adiposo poco rappresentato, addome trattabile, scarsamente meteorico, non dolente alla palpazione superficiale e profonda. Si esegue EGA (V): pH 7,36; pCO₂ 35; pO₂ 35; Na⁺ 135; K⁺ 3,9; Cl⁻ 106; Ca⁺⁺ 1,19; Glu 88; BE -5,1; HCO₃⁻ 19,8. VES e PCR nei limiti; funzionalità epatica, pancreatica e renale nella norma; ANCA e ASCA negativi; calprotectina e sangue occulto nelle feci negativi; ETG ADDOME nella norma. Ab anti-transglutaminasi IgA negativi. Celiachia esclusa per assenza di DQ2 e DQ8. MULTIPLEX VIRUS e BATTERI negativo per Astro, Rota, Adeno, Nora/virus, C. Perfringens, Y. Enterocolitica, Salmonella, Shigella, E. Coli H7 O 157, Vibrio spp., Campylobacter spp., Aeromonas spp.; COPROCOLTURA negativa per Salmonella, Shigella, Campylobacter. Ricerca di C. difficile e Giardia lamblia (Gl) nelle feci negativa. IgE specifiche e prick test alimenti negativi. Il dosaggio dell'acido vanilmandelico nelle urine e la RM dell'addome nella norma escludono una diarrea secretiva ormonale di origine tumorale. Sospetto clinico: Giardiasi, confermato da remissione della sintomatologia e incremento ponderale in seguito a terapia ex-adiuvantibus con Metronidazolo. Gl è un protozoo flagellato il cui ciclo vitale consta di 2 stadi: trofozoi e cisti. Il principale veicolo di trasmissione è l'acqua contaminata da cisti. Il periodo di incubazione è 12-19gg. Causa feci abbondanti, soffici, grasse, acquose e maleodoranti; il malassorbimento di zuccheri, grassi e vitamine liposolubili è responsabile di una significativa perdita di peso. La diagnosi prevede esame a fresco delle feci per la ricerca di cisti. In base al ciclo vitale di Gl, 3 raccolte di campioni di feci distanziate 3-4gg l'una dall'altra, consente la diagnosi nel 95% dei casi. In alternativa: ricerca di trofozoi nel succo duodenale, in reperti biotici e con enterotest. Terapia: Metronidazolo, 15mg/Kg/die in 3 dosi x 5-7 gg. Le infezioni da Gl sintomatiche vanno sospettate e trattate anche in assenza di diagnosi microscopica. Pediatria di Nelson, 19^a Ed., pp.1242-1244

P164

QUANDO IL TRAUMA NON CONVINCINE

I. Elkina¹, R. Lualdi¹, A. Pusiol², E. Passone², P. Cogo²

¹Scuola di Specializzazione ASUIUD Clinica Pediatrica Udine

²ASUIUD Clinica Pediatrica Udine

Caso: Bambina di 8 anni, valutata in PS a 2 giorni da una caduta dalla bici per dolore all'articolazione tibio-tarsica sinistra; articolazione dolente con sfumatura iperemica. La radiografia mostrava distacco parcellare della testa del V metatarso. Applicato gesso con risoluzione del dolore. Nella settimana successiva comparivano febbre elevata con condizioni generali scadute e in seguito intenso dolore alla caviglia controlaterale con modesto edema perimalleolare mediale ed iperemia. Gli esami ematici dimostravano GB 19020/mmc (N 81%), PCR 155 mg/L, VES 64 mm/h. Viste le condizioni generali scadute e il coinvolgimento mono articolare, nel sospetto di artrite settica avviava terapia antibiotica parenterale e anti infiammatoria ad orario. Nella giornata seguente insorgeva gonalgia destra, con progressive corrispondenti tumefazione ed iperemia. A 24 ore dall'avvio del trattamento si assisteva a sfebbramento e graduale risoluzione dell'obiettività articolare. All'auscultazione cardiaca si riscontrava soffio sistolico. L'ecocardiografia documentava cardite con insufficienza mitralica e aortica. Il tampone faringeo era negativo, il TAS 2600 successivamente aumentato a 3200 dopo 3 settimane. Si poneva pertanto diagnosi di febbre reumatica.

Commento: La diagnosi di febbre reumatica si basa sui criteri clinici di Jones in pazienti con dimostrata infezione da Streptococco gr A (GAS).

La cardite riscontrata clinicamente è stata confermata soddisfacendo i nuovi criteri ecografici d'interessamento valvolare.

La storia di trauma ha inizialmente mascherato l'identificazione del coinvolgimento poliarticolare. Il riscontro radiologico di distacco parcellare era veramente traumatico o espressione di processo infiammatorio? L'avvio precoce dell'ibuprofene ha "spento" la progressione dell'interessamento articolare.

Erano presenti come criteri minori la positività degli indici di flogosi e la febbre.

Nel nostro caso la ricerca microbiologica è risultata negativa, tuttavia la positività del titolo antistreptolisino, in particolare il documentato incremento nelle settimane successive, è indicativo di infezione recente di GAS.

Bibliografia

Gewitz. Revision of the Jones Criteria for the Diagnosis of Acute Rheumatic Fever in the Era of Doppler Echocardiography. Circul 2015; 131:1806-1818

P165

ACUTE HAEMORRHAGIC RASH IN OTHERWISE WELL-APPEARING INFANT

M. Bavastrelli¹, M. Maimone¹, G. Midulla², L. Caivano¹, C. Maimone¹, F.M. Perla¹

¹Department of Pediatrics, Sapienza University, Rome, Italy

²Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Sapienza University, Rome, Italy.

We report a case of a 4-years- old child presenting one day history of ecchymotic lesions, petechial rash and hemorrhagic suffusions over the upper and lower extremities.

The child complained arthralgia of the left knee, which appeared aching and edematous; both hands and feet were painful and swollen.

Pharynx was hyperemic and tonsils were hypertrophic. The patient's past medical history was unremarkable except for a febrile episode associated to pharyngodynia two weeks before the hospitalization, treated with amoxicillin/clavulonate therapy.

At admission her workup was normal.

The day after the admission purpuric lesions developed into palpable, soft, hemorrhagic, bullous elements ranging in size from 1 to 2 cm in diameter involving abdomen and lower limbs. Within 4 days, hemorrhagic elements appeared on her back and face together with severe pruritus. Laboratory tests revealed IgE 185 U.I./ml (nv 2-60 U.I./ml).

On the basis of the clinical manifestations, the diagnosis of Henoch-Schönlein Purpura (HSP) was made.

We started oral prednisone therapy (1mg/kg/die) in addition to oxatomide (1mg/ kg/die).

Her general conditions, as well as the hemorrhagic bullous lesions, gradually improved.

After 10 days therapy of oral prednisone (0,5mg/kg/die) the girl was discharged. Prednisone was then progressively decreased and suspended. 2 days after the discharge new hemorrhagic bullous elements appeared on the lower limbs, so oral prednisolone therapy (1mg/kg/die) was restarted.

During treatment with steroids, severe worsening of general conditions was observed and hemorrhagic bullae occurred again "à poussées".

We decided to administer three days of intravenous methylprednisolone therapy (25mg/kg/die) while oral prednisone was progressively reduced.

This treatment improved the general conditions and caused disappearing of skin lesions within 48 hours, allowing patient's discharge.

The bullous evolution of skin lesions represents an unusual cutaneous manifestation of HSP; in the case that this event occurs, to administer hydrocortisone intravenous bolus seems to be more effective compared to oral CS therapy.

The role of corticosteroid in hemorrhagic bullous Henoch Schönlein purpura. Se Jin Park, Ji Hong Kim, Tae Sun Ha, et al.; Shin Foundation Acta Pædiatrica 2011; 100, pp. e1-e4

P166

DISPLASIA CLEIDO-CRANICA (CCD) E DIABETE MELLITO NEONATALE (DMN)

M. Scipione¹, S. Alessandrini¹, S. Brachi¹, L. Cardellini¹, E. Giacomoni¹, E. Muccioli¹, M. Pusceddu¹, L. Tartagni¹, N.A. Romeo¹

¹Ospedale di Stato, Istituto per la Sicurezza Sociale, Repubblica di San Marino (RSM)

La displasia cleidocranica è un'anomalia genetica rara dello sviluppo osseo, caratterizzata ipoplasia o aplasia delle clavicole, persistenza dell'apertura delle fontanelle, delle suture craniche ed anomalie multiple dei denti. La prevalenza della CCD è di 1/1.000.000. ed è causata dalle mutazioni del gene RUNX2 (6p21). Il DMN ha una frequenza variabile da 1/600.000 nati/anno a 2,6/100.000 nati/anno, presentando un notevole polimorfismo sia genotipico che fenotipico (1).

Caso clinico

N.S., nasce a 36 w. da gravidanza (FIVET), complicata da diabete gestazionale. Alla Villocentesi cariotipo 46XY. Anamnesi familiare: padre affetto da diabete mellito tipo 1 (DM1), esordito all'età di 30 anni. Alla nascita I.A.6/8/9 con evidenti dismorfismi cranio-facciali all'E.O. Indici antropometrici nella norma. In prima giornata importante ipoglicemia per cui, in considerazione degli evidenti dismorfismi facciali, si trasferisce presso Neonatologia di riferimento. Dimesso con diagnosi di "sospetta displasia cleidocranica" con associato un DIA tipo ostium II.

A 68 giorni di vita giunge alla nostra osservazione per dispnea con desaturazione (SaO2 <90%) e difficoltà all'alimentazione. All'ingresso gli esami evidenziano glicosuria marcata con glicemia di 550 mg/dl. Autoimmunità: negativa, HbA1c: 68 mmol/l. Media HbA1c 56,5 mmol/l, fabbisogno insulinico: 0.5/UI/Kg/die.

Genetica per DCC: evidenzia mutazione RUNX; Genetica per DN: negativa per le mutazioni note.

Discussione

Il DMN si distingue dal DM1 per l'assenza di autoimmunità. Può essere transitorio o permanente.

Causato da diversi tipi di anomalie genetiche, quelle della regione 6q24 sono tra le più frequentemente responsabili di DMN transitorio, in particolare per disomia uniparentale paterna.

Il caso da noi segnalato si caratterizza per l'originale associazione alla Displasia CleidoCranica del DMN, non segnalata in letteratura.

1) Iafusco D et al Minimal incidence of neonatal/infancy onset diabetes in Italy is 1:90,000 live births. Acta Diabetol. 2012 Oct;49(5):405-8

P167

**LEISHMANIOSI VISCERALE: MOLTO ALLARME PER...
LA MIGLIORE DELLE IPOTESI**

A. Petrone¹, A. Lauriola¹, M. Pace¹, V. Fiorito¹, E. DalBon¹, G. Dinnella¹, E. Baldo¹

¹*U.O. Pediatria Osp. Rovereto APSS Trento*

Obiettivo: considerare la leishmaniosi viscerale fra le cause di attivazione macrofagica anche in aree non endemiche
Premessa: in Italia la Leishmaniosi viscerale, assai diffusa al Centro-Sud, è molto rara in Trentino, limitata ad occasionali bacini di concentrazione per la presenza di acque stagnanti e animali infetti.

Metodo: descriviamo due casi di leishmaniosi viscerale osservati successivamente nella ns UO, entrambi provenienti dalla stessa zona di residenza (Alto Garda)

Femmina 5aa: febbre elevata remittente, citopenia bilineare (anemia e piastrinopenia), PCR elevata, iperferritinemia 1853, ipertrigliceridemia 957, LDH 1136, epatosplenomegalia, colture e sierologie negative, ANA negativi, aspirato midollare: attivazione macrofagica, non cellule maligne, non evidenziate forme del parassita, PCR positiva per DNA di Leishmania su sangue midollare

Maschio 9aa: febbre elevata remittente, pancitopenia, PCR elevata, iperferritinemia 580, modesta ipertrigliceridemia 231, LDH 487 (vn <241), epatosplenomegalia, colture e sierologie negative, ANA negativi, aspirato midollare: attivazione macrofagica, non cellule maligne, non evidenziate forme del parassita, PCR positiva per DNA di Leishmania su sangue midollare; anticorpi serici specifici presenti. Per entrambi terapia risolutiva con amfotericina B liposomiale (AmBisome) ev 3 mg/Kg/d per 5 gg, dose singola ripetuta dopo 7 e 14 gg. Lo stato immunitario dei due bambini è risultato normale.

Conclusioni: Il quadro clinico della leishmaniosi viscerale richiama- soprattutto dove la malattia è rara - patologie più allarmanti da cui va differenziata: attivazione macrofagica in esordio di artrite giovanile sistemica, leucemia-linfoma, linfoistocitosi emofagocitica. La diagnosi si basa sul non facile reperto microscopico del parassita all'interno del reticolo endotelio, sul reperto di DNA di Leishmania su sangue, e di antigeni urinari e anticorpi serici specifici. La terapia con AmBisome è costosa ma risolutiva negli immunocompetenti.

Rif Bibl: Gill, Beeching: "Lecture Notes on Tropical medicine" Blackwell Publ 5th ed

P168

**LA PARALISI DEL NERVO FACCIALE: DESCRIZIONE DI
UN CASO AD ESORDIO PRECOCE**

V. Martucci¹, L. Iozzi², R. Castagnoli², A. Zecchini², C. Guarracino², A.M. Simoncelli³, A. Lozza⁴, E. Dalla Toffola⁵, S. Savasta²

¹*Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile-Policlinico Umberto I-Sapienza-Università di Roma*

²*Clinica Pediatria-Università di Pavia-Fondazione I.R.C.S.S. Policlinico San Matteo-Pavia*

³*Struttura Complessa Radiodiagnostica-Fondazione I.R.C.S.S. Policlinico San Matteo-Pavia*

⁴*Laboratorio di Neurofisiologia-Clinica Neurochirurgica-Fondazione I.R.C.S.S. Policlinico San Matteo-Pavia*

⁵*Struttura Complessa Riabilitazione e Recupero Funzionale-Università di Pavia-Fondazione I.R.C.S.S. Policlinico San Matteo-Pavia*

Introduzione: In età pediatrica le paralisi del nervo facciale (VII n.c.) si distinguono in: infiammatorie (paralisi di Bell), iatrogene (post interventi chirurgici), traumatiche (lesioni ad insorgenza neonatale o postneonatale a livello dell'emifaccia), tumorali (neurinoma ed emangioma) e congenite. La paralisi congenita del nervo facciale ha un'incidenza del 2/1000 e si può manifestare in forma isolata unilaterale o bilaterale o come parte di sindromi complesse (Sindrome di Moebius, Goldenhar, Poland, Velocardiofaciale). La displasia o l'aplasia del VII n.c. sono condizioni rarissime.

Caso clinico: J. primogenito di genitori non consanguinei è nato, in Albania, da parto eutocico a termine dopo gravidanza normodecorsa. Giunge alla nostra osservazione all'età di 1 anno e 10/12 per paralisi neonatale del VII n.c. Anamnesi negativa per traumi da parto. All'EO era evidente una paralisi completa del VII n.c., lieve lagoftalmo occhio dx con funzione limitata dell'orbicolare con Bell sufficiente, ammiccamento a dx, rima buccale appianata a dx, deficit di canino, zigomatico e risorio. Non altre patologie associate. Sono stati eseguiti i seguenti accertamenti: valutazione ORL con ABR (lieve ipoacusia neurosensoriale dx), valutazione oculistica, EEG, Ecocolordoppler dei tronchi sovraortici (nella norma), ENG (assenza di attivazione volontaria nella muscolatura facciale dx) ed angio-RMN. L'angio-RMN ha evidenziato una formazione vascolare verosimilmente AICA che decorre nell'angolo pontocerebellare di sx, in contatto con il tratto intra cisternale del fascio nervoso acustico-facciale omolaterale ed assenza a dx del tratto intracisternale e intracanicolare e del nervo facciale come per agenesia dello stesso. J. ha iniziato, quindi, terapia specifica con stimolazione tattile, stimolo al sorriso e massaggio superficiale. Al follow-up, dopo 3 mesi, il piccolo ha mostrato miglioramento della mimica facciale.

Conclusioni: La paralisi congenita ed isolata del VII n.c. è condizione rara. Nonostante i segni clinici consentano la diagnosi di paralisi, solo l'imaging consente talvolta di precisarne l'eziologia. La precisazione diagnostica ci ha consentito un counseling adeguato, fornendo le indicazioni per una corretta FKT in un caso in cui altra terapia non era indicata.

P169

IL RUOLO DELLA PLASMAFERESI NELLA TERAPIA DELL'ADEM: UN CASO CLINICOS. De Lucia¹, P. Conti¹, A. Adamo¹, M. Sesta¹¹U.O.C. Neurologia Pediatrica, Osp. Giovanni XXIII, Bari

Background: L'encefalomielite acuta disseminata è una patologia a probabile patogenesi autoimmune per cross-reazione, ad esordio acuto con sintomi sistemici (febbre, cefalea, astenia, vomito) e neurologici (disturbi della coscienza, alterazioni comportamentali, paresi, atassia, disturbi del movimento, afasia, diplopia) il cui approccio terapeutico è ad oggi ancora da standardizzare. Gli autori riportano un caso clinico con grave compromissione motoria, non responsivo a terapia corticosteroidica, trattato con successo e senza complicanze con plasmaferesi.

Caso clinico: Un'adolescente di 15 anni giungeva per ipostenia ed algie agli arti inferiori, vomito e ritenzione urinaria. Clinicamente si evidenziavano rigidità nucale, paraplegia flaccida, ipostenia ed ipoelicitabilità dei ROT agli arti superiori.

Negativi gli esami ematochimici, l'esame chimico-fisico del liquor e le indagini sierologiche e colturali. L'RMN rivelava una lesione focale iperintensa, non modificata dopo mdc, nella sostanza bianca sottocorticale fronto-parietale sx ed altre midollari tra D1 e D10. Il sospetto diagnostico di ADEM era confermato dall'esito degli esami del protocollo diagnostico delle malattie demielinizzanti.

Veniva trattata con ciclo di Metilprednisone ev e quindi, persistendo paraplegia, con plasma exchange per 9 sedute totali.

La RM a 21 gg rilevava scomparsa delle lesioni midollari e riduzione dell'encefalica. Alla dimissione si apprezzava normalizzazione agli arti superiori e possibilità di marcia con sostegno. Si proseguiva tale trattamento ambulatorialmente, con frequenza settimanale per 2 mesi, fino alla normalizzazione dell'esame neurologico, ad oggi mantenuta.

Discussione: per l'ADEM l'uso in prima linea di terapia corticosteroidica e l'infusione di Ig ad alte dosi è consolidato; restano ancora controverse le indicazioni alla plasmaferesi. Le linee guida correnti dell'American Society for Apheresis concludono con una raccomandazione di grado II per l'aferesi in corso di ADEM, come trattamento di seconda linea al fallimento della terapia corticosteroidica e immunoglobulinica (Stricker RB et al. Role of plasmapheresis in acute disseminated (postinfectious) encephalomyelitis. J Clin Apher 1992).

P170

COLESTASI E SCARSO ACCRESCIMENTO, INDICATORI DI UNA SINDROME COMPLESSAG. Nardella¹, C. Calabrese¹, A. Coretti¹, V. Demaio¹, T. Merola¹, E. Sacco¹, N. Rascio², G. Gifuni², M. Pettoello-Mantovani¹, A. Longo²¹Sc. di Specializz. in Pediatria, Univ. di Foggia²S.C. di Pediatria Ospedaliera, AOU Osp. Riuniti di Foggia

A.L., età anagrafica: 6 anni e 6/12 (età ossea: 3 anni e 6/12). Facies dismorfica con lieve ipertelorismo, naso a sella, fronte ampia, mento appuntito. Unicogenita, nata a 41 settimane da gravidanza normodecorsa, parto eutocico, SGA (PN 2030 g), appendice preauricolare sinistra. Alla nascita: iperbilirubinemia diretta, ipergammaGT, stenosi dei rami dell'arteria polmonare. Riduzione dei valori di bilirubina fino a normalizzazione dopo 6 mesi, con persistenza di indici di colestasi elevati (ipergammaGT, acidi biliari e colesterolo) e ipertransaminasemia. A 4 anni e 2/12 per scarso accrescimento staturale-ponderale (peso ed altezza <3^opc, età ossea di 2 anni e 9/12, mancata risposta ai test da stimolo con arginina e clonidina, cariotipo normale femminile) effettuata terapia ormonale sostitutiva per 12 mesi, con lieve ripresa della crescita staturale. EO: milza palpabile a 2cm dall'arco costale. Soffio sistolico mesocardico 1/6. Ipertransaminasemia (GOT 100 U/l, GPT 125 U/l), indici di colestasi aumentati (gammaGT 261 U/l, colesterolo totale 227 mg/dl, acidi biliari 24.8 µmol/l), lieve iperbilirubinemia diretta (0.45 mg/dl), aumento di fosfatasi alcalina (900 U/l) e alfa-amilasi (131 U/l). Eco addome: aumentata visibilità delle vie biliari intraepatiche in sede sottoglissoniana. Colecisti marcatamente distesa. Splenomegalia (diametro bipolare di circa 11cm). Ecocardiogramma: pervietà del dotto arterioso. Esame oculistico: embriotoxon posteriore parziale. FOO: Persistenza delle fibre mieliniche, accentuazione dell'escavazione della papilla. Assenza di anomalie vertebrali. Sospetto diagnostico: S. di Alagille, confermato da esame genetico e biopsia epatica (colestasi e paucità dei dotti biliari interlobulari). L'incidenza è di circa 1/70000 nati vivi/anno. Il sospetto diagnostico prevede almeno 3/5 segni clinici maggiori (facies tipica, colestasi intraepatica, stenosi periferica dell'arteria polmonare, embriotoxon posteriore, vertebre a farfalla o emivertebre). La terapia non è specifica, include dieta ricca di carboidrati, trigliceridi a catena media e integratori vitaminici. La malattia si stabilizza di solito tra 4 e 10 anni d'età ed il trapianto di fegato è consigliato per i pazienti con malattia refrattaria. Bibl: Rizzello E. Ali di farfalla. Medico e bambino.2009.

P171

MICOBATTERIOSI DEI LINFONODI LATERO-CERVICALIM. Spatafora¹, G.A. Salvo¹, M. Di Gangi², M.C. Failla², M.C. Celauro², P. Dones²¹*Scuola di Specializzazione in Pediatria - Università degli Studi di Palermo*²*U.O.C. di Pediatria ad Indirizzo Infettivologico - ARNAS "Civico - Di Cristina - Benfratelli" - Palermo*

G.I., 3 anni, giunge alla nostra osservazione per tumefazione linfonodale laterocervicale bilaterale insorta un mese prima del ricovero, associata a febbre. A domicilio praticata terapia con Cefaclor senza beneficio. All'anamnesi nulla di rilevante, eccetto l'abitudine della piccola a soggiornare presso la rivendita di mangimi per animali gestita dai genitori. G. si presenta in buone condizioni generali, TC 37,2°C. Le macroadenie laterocervicali bilaterali (Ø dx 4,5 cm; Ø sx 3 cm) appaiono di consistenza duro-elastica, poco mobili e ricoperte da cute integra, non dolenti alla palpazione. Indenni le altre stazioni linfonodali. Non epatosplenomegalia. Gli esami ematochimici mostrano WBC 11570/mmc, N 61%, L 30% e PCR 4 mg/dl. Viene intrapresa terapia con Cefotaxime e.v. Le linfadenopatie all'eco mostrano bilateralmente aree necrotico-colligative. Tampone faringeo ed Ab anti EBV danno esito negativo, a fronte di una positività dell'intradermoreazione di Mantoux (infiltrato Ø 1,5 cm a 24h). Si esegue Quantiferon risultato negativo, così come la ricerca di Mycobacterium Tuberculosis su 3 campioni di aspirato gastrico. Rx del torace, Eco addome ed esame fibroscopico non evidenziano anomalie. Si inizia terapia con Isoniazide, Rifampicina e Pirazinamide. La RM del collo mostra gli stretti rapporti di contiguità che le tumefazioni assumono con le strutture vascolo-nervose. Si procede all'asportazione del pacchetto linfonodale sinistro, di minori dimensioni. L'esame culturale evidenzia micobatteri atipici (MNT) ancora in fase di tipizzazione. Viene intrapresa terapia con Rifampicina, Etambutolo e Claritromicina. I MNT possono causare nell'uomo patologia polmonare ed extrapolmonare. Si trovano nei terreni, cibi, acqua, polveri, animali. Vengono acquisiti per aspirazione o inoculazione. Tali infezioni interessano prevalentemente soggetti immunocompromessi ma negli ultimi decenni si è assistito a un incremento dell'incidenza nella popolazione generale. In età pediatrica le linfadenopatie sono le manifestazioni più comuni. Poco responsive alla terapia farmacologica; in genere è necessaria l'asportazione chirurgica.

G.Tornese et. Al. LINFOADENITE LATERO-CERVICALE TUBERCOLARE: TERAPIA MEDICA, CHIRURGICA ED EFFETTI PARADOSSI. Medico e Bambino pagine elettroniche 2008,11(1)

P172

ENCEFALOPATIA EPILETTICA IN OLOPROSENCEFALIA ALOBARES.D. Marino¹, F.M.C. La Mendola¹, F. Sullo¹, M.E. Cucuzza¹, A. Arena¹, F. Greco¹, P. Smilari¹, A. Praticò¹¹*Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania*

L'oloprosencefalia (HPE) è una rara malformazione cerebrale complessa da incompleta separazione del prosencefalo ed incompleto sviluppo delle strutture paramediane, caratterizzata da differenti quadri neurologici e difetti facciali. Nel 40% dei casi si associa ad epilessia, più frequentemente di tipo parziale. Riportiamo un lattante di 7 mesi affetto da HPE giunto alla nostra osservazione per crisi convulsive refrattarie alla terapia. Gravidanza riferita regolare; alla nascita ricovero in terapia intensiva neonatale per sindrome malformativa e microcefalia. Durante la degenza veniva sottoposto a TC encefalo che evidenziava un ventricolo unico circondato da sottile manto parenchimale e sormontato da voluminosa formazione cistica dorsale, mentre non erano riconoscibili i nuclei della base e la TC del massiccio facciale mostrava cebocefalia. A 4 mesi per l'insorgenza di episodi critici, caratterizzati da ipertono generalizzato, retroulsione dei globi oculari e clonie agli arti superiori, eseguiva EEG che evidenziava anomalie diffuse con punte-onda e polipunte-onda alto voltate. Veniva intrapresa terapia con sodio valproato, e successivamente per lo scarso controllo delle crisi, si inseriva levetiracetam. In seguito alla comparsa di spasmi in flessione e peggioramento dell'EEG, si avviava terapia con ACTH per 15 giorni. Inoltre, per la presenza di ipernatremia, si procedeva a correzione della stessa. Nonostante la combinazione di più farmaci anticonvulsivanti e la correzione del sodio il piccolo continuava a presentare episodi critici a semeiologia differente, per cui veniva inserito il clonazepam. Le malformazioni cerebrali dell'oloprosencefalia predispongono a convulsioni e idrocefalo. L'epilessia è refrattaria al trattamento in circa un terzo dei pazienti, prevalentemente in quelli con malformazioni corticali gravi, la maggior parte dei quali necessita di più farmaci anticonvulsivanti. Altri trigger epilettici sono rappresentati da squilibri elettrolitici come l'ipernatremia. Holoprosencephaly: A Guide to Diagnosis and Clinical Management. MS Raam, BD Solomon, and M Muenke. Medical Genetics Branch, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Bethesda, MD, United State; Indian Pediatr. 2011 June ; 48(6): 457-466

P173

UN CASO DI TUBERCOLOSI DISSEMINATA

M.E. Cucuzza¹, A. D'Ambra¹, T. Timpanaro¹, S.P.M. Tomarchio¹, D.B. Attardo¹, S.D. Marino¹, A.D. Praticò¹, A. Fiumara¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

La tubercolosi (TBC) è una malattia infettiva sostenuta dal Mycobacterium Tuberculosis (MT), responsabile di forme polmonari ed extrapolmonari. Rappresenta ancora oggi una delle 10 cause più frequenti di morte nel mondo. In età pediatrica rispetto all'età adulta sono più frequenti le forme extrapolmonari (circa il 20% dei casi). La TBC spinale o malattia o morbo di Pott rappresenta il 2% di tutti i casi di TBC, il 15% dei casi di TBC extrapolmonare e il 50% dei casi di TBC dello scheletro. Chiamata anche spondilite tubercolare, è la forma di TBC extrapolmonare più frequente nei bambini dopo la linfadenite tubercolare. Il morbo di Pott è causato dalla localizzazione dei micobatteri nelle vertebre dove determina una spondilodiscite (infezione dei dischi intervertebrali). S. B. è una paziente di 14 anni dello Sri Lanka, che da circa 4 anni presentava parotiti ricorrenti e da 6 mesi lamentava rachialgia lombo-sacrale con disturbo dell'andatura e zoppia. La RM della colonna, ha messo in evidenza, nel tratto L5- S2, una spondilodiscite con raccolta ascessuale prevertebrale intraforaminale ed intracanalare epidurale anteriore. Trasferita in Neurochirurgia ha subito un intervento di laminectomia parziale con flavectomia L5-S1 sx e drenaggio dell'ascesso paravertebrale intracanalare e retroperitoneale. L'esame citologico ha mostrato numerosi granulomi epitelioidi confluenti, con necrosi centrale caseosa, cellule giganti plurinucleate tipo Langerhans, suggestivo per flogosi cronica granulomatosa tubercolare; le colture hanno dato esito positivo per MT. La TC torace ha mostrato numerose noduli confluenti, al lobo superiore destro e al segmento apicale del lobo inferiore. E' stata iniziata terapia con Rifampicina, Etambutolo, Isoniazide e Pirazinamide per i primi 2 mesi, seguiti da Isoniazide e Rifampicina per altri 10 mesi, secondo il protocollo dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) per le forme disseminate di TBC. Il trattamento del Morbo di Pott richiede un approccio multidisciplinare. La diagnosi precoce rappresenta il migliore strumento per intraprendere una terapia adeguata e tempestiva al fine di ridurre esiti invalidanti. WHO rapid advice – treatment of tuberculosis in children. Geneva: World Health Organization, 2010 (WHO/HTM/TB/2010.13)

P174

E SE FOSSE UN LUPUS?...

M.E. Cucuzza¹, S.D. Marino¹, L. Schiavone¹, S.P.M. Tomarchio¹, R. Pecoraro¹, P. Smilari¹, F. Greco¹, P. Barone¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

²Unità Operativa di Broncopneumoallergologia Pediatrica, centro di riferimento regionale per le malattie autoimmuni

L'Emorragia alveolare diffusa (DAH) è una rara e potenzialmente mortale complicanza del Lupus eritematoso sistemico (LES), descritta come presentazione iniziale di LES nell'11-20% dei casi. L'età media di insorgenza è 30 anni, con prevalenza del sesso femminile.

M.C è un ragazzo di 14 anni che giungeva in PS per febbre, astenia, emottisi e dispnea. Gli esami di laboratorio mostravano anemia e indici di flogosi aumentati. La TC del torace mostrava una massa toracica ed infiltrati polmonari bilaterali. Trasferito presso il reparto di Oncoematologia Pediatrica il ragazzo presentava dispnea (SatO2 80%) e linfadenopatia diffusa. Gli esami di laboratorio confermavano anemia (7,3 g/dl) ed aumento degli indici di flogosi (VES 118 mm). Veniva sottoposto a biopsia linfonodale, che mostrava una linfadenite iperplastica aspecifica e ad aspirato midollare, che escludeva patologia neoplastica. Le sottopopolazioni linfocitarie evidenziavano un quadro compatibile con malattia autoimmune, confermato dalla positività degli anticorpi anti ANA, anti nDNA e anti cardiolipina, positività del Coombs diretto e consumo dei fattori del complemento. Pertanto, per la presenza di anemia emolitica e di 5 criteri immunologici, associati ad una brillante risposta alla terapia steroidea, veniva posta diagnosi di LES ad esordio polmonare e quindi, intrapreso trattamento secondo Protocollo Euro Lupus, con miglioramento clinico e radiologico, seguito da terapia di mantenimento con Micofenolato Mofetile. Dopo 6 mesi di buon controllo della malattia, il paziente rientrava in reparto per grave ricaduta polmonare associata ad interessamento renale. Veniva nuovamente sottoposto a trattamento secondo Protocollo Euro Lupus, con beneficio. In seguito alla stabilizzazione è stato sottoposto a broncoscopia con esame del liquido di lavaggio bronco alveolare (BAL), che mostrava un quadro compatibile con alveolite emorragica. La positività dell'Interferone (IFN) signature ha confermato la diagnosi di sindrome lupica. In atto il paziente pratica terapia con Micofenolato Mofetile e Prednisone con buon controllo della patologia. Andrade C, Mendonça T, Farinha F, Correia J, Marinho A, Almeida I, Vasconcelos C Alveolar hemorrhage in systemic lupus erythematosus: a cohort review. Lupus. 2016 Jan;25(1):75-80

P175

MIOTONIA PERMANENS(PAM) DA MUTAZIONE IN ETEROZIGOSI G1306E NEL GENE SCN4A: TERAPIA SPERIMENTALE CON FLECAINIDE, DESCRIZIONE DI UN CASOA. Russo¹, S. Miceli¹, I. Bruno¹, V...A. Anzelmo¹¹U.O. Pediatria P.O. "Dei Bianchi" Corleone ASP-Palermo

G.F.nata nel 2007 affetta da miotonia permanens aggravata da iperpotassiemia (mutazione Nav 1.4-G1306E a carico dell'esone 22 del gene SCN4A) diagnosticata all'età di mesi 10 e in terapia sperimentale con flecainide.

Nata a ter. di gravidanza. Sin dalla nascita ipotonia, pianto flebile, e deglutizione difficoltosa. Dal VI mese di vita episodi di ipertono e di apnea associata a cianosi periorale in seguito ad accessi di pianto. Nei primi anni di vita ha presentato diversi episodi di apnea. persistente riscontro di CPK elevato(circa 509 U/L)e K elevato.

Fino a Nov. del 2014 sintomi della miotonia permanens con difficoltà a riaprire gli occhi dopo aver starnutito, difficoltà a rilasciare le mani dopo averle strette, stanchezza a salire pochi gradini delle scale ed episodi di laringospasmo i che si risolvevano spontaneamente, micropsia. L'E.O: cifosi dorsale con iperlordosi cervicale, atteggiamento del collo in flessione ventrale,ipertrofia dei muscoli paravertebrali dorso-lombare con lordosi,attività cardiaca ritimica toni netti con QTcdi 428/msec. Dall'età di 3 a. in terapia con Tegretol e dieta ipopotassiemica e dai 5 a. per la rigidità, associato Diamox senza benefici sulla rigidità. Dic. 2014 inizia terapia con flecainide a dosaggio incrementale sino a 100mg/die con sospensione di acetazolamide e carbamazepina. Dopo 2 giorni miglioramento clinico e a Sett. 2015 la flecainide è stata aumentata fino a 150mg/die.I miglioramenti clinici sono stati notevoli, ma nel mese di Dic. 2015 per riscontro di QTc di 470msec si riduceva la flecainide a 100mg/die con ricomparsa della rigidità specie al mattino. Dal mese di mar. 2016 ha ridotto la flecaidine a 50 mg/die per valori del QTc di 463msec. Dal mese di Apr. follow-up presso la nostra UO di Pediatria dove esegue visita cardiologica ,ECG , Holter Cardiaco ed esami ematochimici. Ultimo controllo ECG valori di QTc 422msec , potassiemia 5,80 mEq/L (associata terapia con Kayexalate).Abbiamo consigliato (consulto cardiologico e neurologico) di aumentare la flecainide a 100 mg/die e considerato eventuale impianto di defibrillatore.Infine si è valutato il rischio-beneficio sulla qualità di vita della paziente in una bambina ancora in fase puberale.

P176

SACROILEITE DA STAFILOCOCCO AUREO: UNA SFIDA TERAPEUTICAV. Demaio¹, G. Nardella¹, C. Calabrese¹, A. Coretti¹, T. Merola¹, E. Sacco¹, R. Di Pumpo², D. Nardella², M. Pettoello - Mantovani¹, A. Longo²¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Foggia²Struttura Complessa di Pediatria Ospedaliera, AOU Ospedali Riuniti di Foggia

Introduzione - La gestione terapeutica dell'osteomielite, dell'artrite settica e della piomiosite è molto controversa e non trova formali raccomandazioni basate su alti livelli di evidenza.

Caso Clinico - M. C.,F, 15 anni, ricoverata per paresi facciale inizia terapia con deltacortene. Durante il ricovero iperpiressia e dolore ingravescente in regione lombare irradiato all'arto inferiore destro. Nel sospetto di una patologia settica si esegue emocoltura e una RMN rachide e lombosacrale: processo flogistico dell'articolazione sacroiliaca di destra e ascesso nel muscolo ileopsoas. Esegue scintigrafia ossea: sacroileite destra.

Gli esami ematici e la clinica confermano la diagnosi: GB 24.000/uL GB di cui l'85% neutrofili, VES 100 mm/h, PCR 227 mg/L, dolore all'abduzione/intrarotazione dell'anca destra, rifiuto al carico.

In attesa dell'esito dell'emocoltura, nel trattamento empirico iniziale, terapia con Ampicillina e Teicoplanina. I giorni successivi apiressia, normalizzazione di emocromo e indici di flogosi. Nuovo controllo radiologico: peggioramento del quadro.

Trattamento - Il referto dell'emocoltura indica la positività per Stafilococco Aureo ampicillino – resistente: terapia con Linezolid e Ceftriaxone per 14 giorni. Miglioramento clinico consolidato dalla successiva terapia con Teicoplanina e Cotrimossazolo per 3 settimane, fino al successivo controllo di RM (risoluzione dell'ascesso e dell'edema articolare).

Conclusioni – Nel trattamento empirico iniziale, rimanendo lo S. Aureo l'agente eziologico più frequente, si raccomanda l'impiego di una penicillina anti-stafilococcica semisintetica, penicillinasi-resistente. Nelle infezioni da S. Aureo meticillino-resistente la scelta terapeutica iniziale è controversa e si basa sui pattern locali di suscettibilità: teicoplanina, clindamicina come singola terapia; l'aggiunta di gentamicina a una penicillina beta-lattamasi resistente; vancomicina e linezolid. Va effettuata una diagnosi microbiologica accurata quando possibile per rimodulare la terapia alla luce dei risultati degli esami colturali e relativi antibiogrammi.

Bibliografia

Trattamento antibiotico di osteomielite, artrite settica e piomiosite. Protocollo di comportamento – Medico e Bambino 9/2010

P177

SCREENING GENETICO IN UN CASO DI CARCINOMA MIDOLLARE FAMILIARE DELLA TIROIDE (FCMT)

M. Scipione¹, S. Alessandrini¹, S. Brachi¹, L. Cardellini¹, E. Giacomoni¹, E. Muccioli¹, M. Pusceddu¹, L. Tartagni¹, N.A. Romeo¹

¹Ospedale di Stato, Istituto per la Sicurezza Sociale, Repubblica di San Marino (RSM)

Il carcinoma midollare della tiroide deriva dalle cellule parafollicolari C della tiroide secernenti calcitonina. Rappresenta il 5% circa di tutti i tumori tiroidei con uguale distribuzione tra i due sessi. Si distingue: carcinoma midollare della tiroide sporadico (80%) e familiare (20%) (1). La forma familiare si può presentare nell'ambito di neoplasie endocrine multiple, come la MEN 2, o come una forma familiare pura, generalmente causata da mutazioni puntiformi della linea germinale sul protooncogene RET, 55 Kbase, localizzato sul cromosoma 10q11.2 ed espresso nelle cellule derivanti dalla cresta neurale, quali le cellule C parafollicolari della tiroide, le cellule cromaffini della midollare surrenalica e le cellule delle ghiandole paratiroidee.

Paziente 12 aa, maschio, buona salute. Giunge a controllo per familiarità per patologia tiroidea. (madre tiroideomizzata per CMT). Esami eseguiti: calcitonina, funzionalità tiroidea, ecografia tiroide ed autoimmunità, nella norma.

Lo studio genetico del protooncogene RET evidenzia una mutazione puntiforme in eterozigosi nell'esone 14 del gene RET (c.2410G>A che determina sostituzione aminoacidica p.Val804Met nel dominio tirosina chinasi della proteina), analoga alla mutazione riscontrata nella madre.

Si formula pertanto diagnosi di FCMT e si rimane in attesa di programmazione per intervento di tiroidectomia.

Discussione: Pur essendo più frequente a partire dalla terza-quarta decade di vita, il CMT si può manifestare anche in età pediatrica. Vista la chiara correlazione genotipo-fenotipo risulta importante lo screening genetico per la diagnosi differenziale, il trattamento ed il follow-up.

Nelle forme familiari consigliata tiroidectomia preventiva. L'aggressività del carcinoma midollare familiare dipende dalla specifica mutazione genetica, che dovrebbe guidare anche nel timing dell'intervento. Ancora dibattuta, oltre al timing dell'intervento di tiroidectomia, l'eventuale associazione con lo svuotamento dei linfonodi loco-regionali, soprattutto in pazienti giovani, asintomatici clinicamente e dal punto di vista dei markers biochimici e strumentali.

Knowles PP et al Structure and chemical inhibition of the RET tyrosine kinase domain. *J Biol Chem.* 2006 Nov 3;281(44)

P178

RARO CASO DI MENINGITE DA SBEGA IN UNA BAMBINA DI 4 ANNI CON RILIEVO CASUALE DI MASTOIDITE CRONICA

S. Rossin², F. Marino¹, V. Rametta¹, S. Innaurato¹, M. Berardi¹, F. Rimondi¹, E. Michelin¹, C. Santagati¹, G. Passarella¹, F. Rigon¹, C. Lorenzetto¹, S. Rugolotto¹

¹UOC Pediatria Ospedale S. Maria della Misericordia Rovigo

²UOC Clinica Pediatrica Dip. di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova

Obiettivi: la meningite batterica ha un'incidenza massima sotto l'anno di età e in pazienti con fattori di rischio (immunodeficit, asplenia, anomalie congenite del cranio, etc). Sotto il mese di vita sono maggiormente implicati Streptococchi di gruppo B, E. Coli, Klebsiella e L. Monocitogenes. Sopra l'anno, S. Pneumoniae, N. Meningitidis e H. Influentiae di tipo B. Agente eziologico raro è lo S. Pyogenes. La patologia ha un rischio elevato di mortalità ed è gravata nel 35% dei casi da sequele. Presentiamo il caso di meningite da S. Pyogenes in otomastoidite cronica in bambina di 4 aa

Metodologia e risultati: femmina, 4 anni. Giunge in PS per vomito incoercibile e febbre. L'anamnesi remota è silente. L'esame obiettivo all'ingresso evidenzia solo lieve disidratazione. Gli esami ematochimici mostrano leucocitosi neutrofila con lieve incremento degli indici di flogosi. Trattenuta inizialmente in OBI e idratata per via endovenosa, nelle ore successive, per comparsa di rigidità nucale con posizione obbligata del collo, nel sospetto di meningite, viene sottoposta a rachicentesi che conferma il sospetto diagnostico. Inizia terapia cortisonica con desametasone e terapia antibiotica parenterale con ceftriaxone proseguita per 21 giorni con risoluzione del quadro. La liquorcoltura risulta positiva per S. Pyogenes multisensibile. Al termine della terapia esegue ABR che evidenziano sordità neurosensoriale grave a destra ed RMN cerebrale che non mostra esiti di meningite, ma evidenzia flogosi cronica a livello della mastoide destra. Approfondendo l'anamnesi emerge otite all'età di 6 mesi trattata con terapia antibiotica e ipoacusia nei mesi precedenti al ricovero. Riprende terapia antibiotica con ceftriaxone e terapia steroidea con desametasone endovena e esegue intervento di mastoidectomia allargata destra. Dopo 15 giorni dall'intervento ripete ABR che risultano nella norma.

Conclusioni: il caso riportato è un esempio di meningite da agente eziologico raro in una bambina senza apparenti fattori di rischio. Di fronte ad agenti patogeni poco comuni è auspicabile indagare in maniera approfondita cause predisponenti quali anomalie anatomiche o infezioni croniche asintomatiche e misconosciute.

Bibliografia: Fanella S. et al. Group A streptococcal meningitis in a pediatric patient. *Can J Infect Dis Med Microbiol* 2008;19:306-8

P179

UNA STRANA CRISI CONVULSIVA

S. Rossin¹, F. Rigon², F. Rimondi², M. Berardi², C. Lorenzetto², F. Marino², E. Michelin², G. Passarella², V.S. Rametta², C. Santagati², S. Rugolotto²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Padova

²U.O.C. Pediatria Ospedale Rovigo, ULSS18

Introduzione: le cisti aracnoidee sono cavità malformative contenenti liquor e rivestite da aracnoide e collagene. In 2/3 dei casi sono sovratentoriali e in 1/3 sottotentoriali. Le cisti più piccole sono asintomatiche, quelle più grandi possono dare aumento asimmetrico della circonferenza cranica nei bambini più piccoli, cefalea e crisi epilettiche nell'infanzia; sintomi tardivi sono deficit focali e paralisi. Possono essere comunicanti o non comunicanti, anche se alcuni Autori ritengono che una lesione possa essere prima comunicante a "rapido flusso", a "lento flusso" e infine non comunicante. La diagnosi è radiologica. Nelle cisti non trattate e sintomatiche si può avere danno neurologico per progressione o emorragia della stessa.

Caso clinico: Maschio, 10 anni, sano. Al risveglio presenta, in puntata febbrile, episodio critico con perdita di coscienza, ipertono generalizzato, deviazione del capo verso sinistra e clonie arto superiore destro, durato 3-4 minuti. All'arrivo del 118, assopito, crisi risolta. In ambulanza episodio analogo interrotto da Diazepam ev. All'ingresso eseguiti esami ematochimici (nella norma); TAC cerebrale mostra "estesa cavità poroencefalica concamerata occupante maggior parte dell'emisfero sinistro". Eseguita RMN cerebrale: "voluminosa cisti pluriloculata a livello fronto-parietale sinistro". Anamnesi patologica remota: l'ecografia cerebrale di screening eseguita alla nascita (asintomatico) mostrava "lesione encefalomalacica parietale sinistra aperta nello spazio subaracnoideo non comunicante con il ventricolo". Quindi eseguiti a pochi giorni di vita RMN cerebrale che confermava la lesione con diagnosi di schizencefalia. Rivalutando le ecografie fetali: lesione presente alla morfologica della 20° S.G.. Nei primi tre anni di vita sviluppo neurologico adeguato e tracciato EEG normale, quindi non ripetuto neuroimaging. A un mese dalla crisi intervento chirurgico di fenestrazione neuronavigata endoscopica senza complicanze.

Discussione: le cisti aracnoidee vanno monitorate clinicamente e con imaging per valutare aumento volumetrico, compressione strutture circostanti ed emorragie.

Il caso sembra interessante per tipo di lesione, età del paziente e per dimensioni della cisti che rientra nel gruppo delle "cisti aracnoidee giganti".

Youssef A, D'Antonio F, Khalil A, Papageorghiou AT, Ciardulli A, Lanzone A, Rizzo G, Thilaganathan B, Pilu G. Outcome of Fetuses with Supratentorial Extra-Axial Intracranial Cysts: A Systematic Review.

Fetal Diagn Ther. 2016;40(1):1-12.2016 Apr 23

P180

FEBBRE CONTINUO-REMITTENTE DI RITORNO DALL'AFRICA: UN CASO DI MALARIA

I. Sammartino¹, M.C. Castiglione¹, M. Spatafora¹, M.C. Failla², P. Dones²

¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro", Università degli Studi Palermo

²U.O. di Pediatria a Indirizzo Infettivologico- ARNAS Civico- Di Cristina Benfratelli-Palermo

G., 8 aa, da 3 gg febbre continuo-remitte (T max 38 °C) e ipotensione associata a vomito e diarrea. All'ingresso aspetto sofferente, mucose asciutte, sensorio integro, milza a 2 cm dall'arco costale. Due mesi e mezzo prima riferito viaggio in Ghana, paese d'origine, dal quale ha fatto ritorno 7 gg prima del ricovero. Agli esami di I livello: anemia normocitica e piastrinopenia., con leucociti nella norma e buona risposta reticolocitaria. Alla luce del viaggio in area endemica per malaria, è stato ricercato l'antigene di plasmodio mediante test rapido su sangue intero con esito positivo. Lo striscio periferico ha evidenziato trofozoiti e gametofiti. Intrapresa pertanto terapia con atovaquone-proguanile cloridrato ed acido folico, con sfebbramento dalla III giornata di degenza e miglioramento degli esami emocromocitometrici.

La malaria è la più frequente parassitosi da importazione. In Italia l'incidenza è di 1000 casi/anno (70% stranieri viaggiatori, 30% italiani viaggiatori). L'agente eziologico è soprattutto il Plasmodium Falciparum (84%).

I primi sintomi possono essere aspecifici. La febbre è il primo sintomo nei paesi endemici. In età infantile la malaria è una patologia rapidamente ingravescente, l'evoluzione in malaria cerebrale può avvenire in 24-48h, con mortalità del 20% e rischio di sequele del 10%. Pertanto va presa in considerazione in tutti i casi di febbre in bambini viaggiatori (febbre da 7 gg dal possibile primo contatto ed entro 3 mesi dal rientro dall'area endemica).

L'identificazione del parassita su striscio ematico o su goccia spessa è la metodica principale per la diagnosi. In assenza di conferma diagnostica su sangue ma forte sospetto clinico è consigliato iniziare la terapia ed in assenza di diagnosi certa di specie è opportuno praticare trattamento per P falciparum, responsabile delle forme più gravi.

Il limite più grande alla terapia è rappresentato dallo sviluppo di resistenza che riguarda sempre più farmaci e si sviluppa sempre più rapidamente. La principale sfida è costituita dalla prevenzione mediante l'impiego di un vaccino contro il Plasmodium Falciparum, costruito con tecniche di ingegneria genetica che, utilizzando proteine del virus dell'epatite B, induce protezione anche contro HBV.

Bibliografia

1. CDC - Centers for Disease Control and Prevention International. Travel With Infants & Children, Chapter 7. In: Yellow Book, 2014.

P181

UN INTERESSANTE CASO DI DISTURBO DELL'ANDATURA: MEGLIO L'ORTOPEDICO O IL NEUROPEDIATRA?F.M.C. La Mendola¹, S.D. Marino¹, S. Catanzaro¹, D.B. Attardo¹, A. D'Ambra¹, G. Belfiore¹, A.D. Praticò¹, F. Greco¹¹Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Clinica Pediatrica, Università di Catania

Descriviamo il caso di una bambina di 3 anni, giunta alla nostra osservazione per ritardo motorio e disturbo dell'andatura. A due anni, per il riscontro di intrarotazione del piede destro, eseguiva visita ortopedica in cui si diagnosticava piede torto congenito con ipometria dell'arto inferiore sinistro. L' RX bacino e arti inferiori risultavano nella norma. All'esame obiettivo all'ingresso si evidenziava depressione cutanea in regione sacrale, andatura steppante e mancato controllo degli sfinteri. La visita fisiatrica e quella ortopedica evidenziavano piede destro varo-supinato con mancato avanzamento in posizione dorsale ed equinismo. Si eseguiva EMG nella norma; veniva quindi sottoposta a RM del midollo, da cui emergeva un disrafismo spinale con sindrome da regressione caudale, ispessimento del filum terminale che appariva ancorato a lipoma intradurale a livello di S2 e ampia schisi di S1-S2. Veniva pertanto eseguito intervento neurochirurgico durante il quale, attraverso neuroelettristimolazione, si osservava che erano ancorati al placode le emergenze dei nervi tibiale anteriore e di alcuni rami del nervo pudendo. Ciò giustificava il quadro clinico della paziente che, ad un mese dall'intervento, iniziava a deambulare correttamente ed acquisiva il controllo degli sfinteri. La sindrome da midollo ancorato è caratterizzata da filum terminale corto e ispessito che esercita una trazione caudale del cono midollare responsabile di una sintomatologia localizzata agli arti inferiori con disturbo dell'andatura, spasticità, ipostenia, deformità dei piedi e deficit funzionali di vescica e retto. Può associarsi a fibrolipomi, cisti o idromielia. La storia del nostro paziente dimostra l'utilità della RM del midollo spinale nei disturbi dell'andatura e concomitante deformazione tipo "piede torto congenito". In questo caso l'assenza di alterazioni elettromiografiche indirizzava erroneamente verso una problematica prettamente ortopedica. Una tempestiva diagnosi di disrafismo del midollo spinale consente inoltre una rapida correzione del difetto con miglioramento della sintomatologia. Bibliografia: De La Rosa M., Kondamudi V., Kondamudi N., Juratli S., Tethered cord syndrome with abnormal gait, J Am Board Fam Pract. 2003 Jul-Aug;16(4):345-8.

P182

ADDOME ACUTO: UNA CAUSA A CUI NON PENSIAMO... IL VOLVOLO INTESTINALE SU ERNIA INTERNAM. MICALEF¹, A. NICOLINI¹, F. CASCONI¹, M.G. SCUDERI², F. BRANCA³, R. SALVO¹, D. CASELLI¹¹ U.O.C. Pediatria Ospedale Maria Paternò Arezzo ASP Ragusa² U.O.C. Chirurgia Pediatrica A.O.U. Policlinico-Vittorio Emanuele Catania³ U.O.C. Radiologia Ospedale Maria Paternò Arezzo ASP Ragusa

Introduzione: Le malformazioni dell'apparato digerente (difetti di accollamento o di rotazione) possono determinare addome acuto in seguito ad occlusione intestinale conseguente a volvolo del mesentere o del tratto intestinale corrispondente, ad ernie interne, a strozzamenti da briglie peritoneali o infine a invaginazioni.

Caso Clinico: Viene alla nostra osservazione un bimbo di 9 anni per algie addominali crampiformi e vomito; da due giorni non evacua, presenta alvo aperto ai gas e dolenzia alla palpazione profonda in fossa iliaca destra e sinistra. Le condizioni cliniche peggiorano con GB 47.200, l' RX Addome evidenzia sovradistensione di anse ileali e livelli idroaerei, l'Ecografia evidenzia ampio versamento ascitico ed anse ispessite, la TC Addome documenta la presenza di marcata distensione di anse ileali ai quadranti centrali ed inferiori dell'addome con ispessimento parietale; a sede centro-addominale anse ileali con marcata pneumatosi, lieve rotazione della radice mesenteriale, diffusa retrodilatazione delle anse del piccolo intestino a monte dello stomaco, evidenza di grossolani livelli e abbondante falda di versamento libero in addome. Il piccolo viene trasferito presso la Chirurgia Pediatrica e viste le gravi condizioni generali e l'addome a tavola, viene sottoposto a laparotomia esplorativa in urgenza. Mediante incisione sovrastato ombelicale e apertura dei muscoli e del peritoneo si ha la fuoriuscita di abbondante liquido sieroso-ematico, si visualizza una zona intestinale necrotica e si reperta un'ernia interna con circa 50 cm di ileo valvolato e necrotico, il restante intestino appare integro. Si procede a resezione intestinale del segmento necrotico ed anastomosi termino-terminale ileo-ileale a circa 10 cm dalla valvola ileo-cecale. Decorso postoperatorio regolare. Viene dimesso in buone condizioni generali in 8° gg. Conclusioni. Nell'addome acuto anche in età pediatrica, per i limiti degli esami strumentali, l'intervento chirurgico d'urgenza può essere di fondamentale importanza, al fine di evitare complicanze talora fatali.

P183

ENDOMETRIOSI POSSIBILE CAUSA DI COLICHE RENALI "CICLICHE"

S. Brachi¹, S. Alessandrini¹, L. Cardellini¹, E. Giacomoni¹, E. Muccioli¹, M. Pusceddu¹, M. Scipione¹, L. Tartagni¹, N.A. Romeo¹

¹Ospedale di Stato, Istituto per la Sicurezza Sociale, Repubblica di San Marino (RSM)

L'endometriosi, malattia che si caratterizza per la localizzazione di tessuto endometriale in sedi ectopiche quali la vescica e gli ureteri può esordire in età adolescenziale (1). Riconosce una predisposizione genetica con un'incidenza di 7 volte superiore nelle donne con anamnesi familiare positiva per endometriosi.

FLM, 12aa+ 8/12, giunge alla nostra osservazione per dolore a tipo colica renale in concomitanza con ciclo mestruale. Sintomi associati: febbre, pollachiuria, Giordano positivo, ematuria e proteinuria. All'anamnesi familiare: importante dismenorrea materna in età adolescenziale. Urinocoltura positiva per E.Coli, Eco reni: nella norma con assenza di calcoli, risposta clinica positiva alla terapia antibiotica, suggerivano diagnosi di Pielonefrite acuta. Dopo un mese, in coincidenza con ciclo mestruale, FLM ritornava alla nostra osservazione con analogo quadro clinico. In questa occasione non sintomi associati e normali le indagini eseguite. In particolare, la normalità dei metaboliti urinari permetteva di escludere una causa litiasica del disturbo. La proteinuria, dosata pari a 300 mg/die, riconducibile ad una "proteinuria ortostatica dell'adolescente", escludeva una correlazione con il quadro clinico. La comparsa del dolore in concomitanza del ciclo mestruale ha indirizzato verso una causa ginecologica del disturbo, con particolare riferimento all'endometriosi.

Discussione: la familiarità per dismenorrea materna, particolarmente disturbante sin dall'adolescenza e l'associazione temporale del ciclo con la colica renale rendono suggestiva l'ipotesi diagnostica di endometriosi. La normalità delle indagini diagnostiche fin qui eseguite (ecografia pelvica, dosaggi ormonali, CA125, indici di flogosi) non escludono tale diagnosi. In attesa di eseguire RMN dell'addome, è stata prospettata la necessità di una laparoscopia esplorativa, esame "gold standard" per la diagnosi di endometriosi. Consapevoli dell'importanza della diagnosi precoce di questa malattia al fine di preservare la fertilità della ragazza, è stato attivato un attento monitoraggio clinico.

1. Ballweg ML. "Big picture of endometriosis helps provide guidance on approach to teens". J Pediatr Adolesc Gynecol 2003;16(3 Suppl)

P184

DOLORE ADDOMINALE CRONICO: QUANDO APPROFONDIRE? CASE REPORT DI "WANDERING SPLEEN SYNDROME"

C. Russo¹, M. Rezzuto¹, M. Lamba², C. Santoro², C. Mandato², P. Siani²

¹Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Settore di Pediatria, Università Federico II di Napoli

²Dipartimento di Pediatria Specialistica, U.O.C. Pediatria 2, AO Santobono, Napoli

La sindrome della milza migrante, "wandering spleen syndrome", è una condizione rara, che si verifica per assenza od indebolimento dei legamenti sospensori che tengono in sede la milza in ipocondrio sinistro [1]. Sintomo di esordio più comune, specie nei bambini, è il dolore addominale, acuto o cronico, legato spesso torsione e detorsione spontanea del peduncolo splenico. Altri sono per lo più associati alla posizione anomala dell'organo e alla splenomegalia, frequente in questa condizione. Complicanze più comuni sono torsione del peduncolo splenico, infarto splenico e pancreatite necrotica. Il trattamento prevede vigile attesa, splenopessia o splenectomia, a seconda dello stato funzionale dell'organo. Presentiamo il caso clinico di una ragazza di 11 anni, con diagnosi pregressa di infarto splenico da trombosi di arteria e vena splenica, per il quale erano state escluse le più comuni cause di trombosi del settore splancnico. Motivo del ricovero: dolore addominale cronico, da circa un mese.

All'ecografia dell'addome c'era evidenza di formazione dismorfica polilobulata, compatibile con milza residua. Nel sospetto di sindrome malformativa splenica e considerando, in tal caso, la stretta pertinenza chirurgica della condizione morbosa, dopo la piccola si trasferiva presso Ospedale Bambino Gesù di Roma (Dott. Villani, Dott. Inserra, OPBG) per proseguimento iter diagnostico. All'Angio-TC si evidenziava sviluppo anomalo e/o lassità dei legamenti sospensori (spleno-renale, gastro-splenico e freno-colico) con conseguente slittamento in basso del parenchima splenico residuo disposto caudalmente alla flessura colica sinistra, occupante quasi tutta la loggia splenica. Si poneva diagnosi di "Wandering Spleen Syndrome" e si programmava intervento di splenectomia.

La buona pratica clinica deve fondarsi su approccio cauto e gestione multidisciplinare delle problematiche, soprattutto banali. Fondamentale è l'anamnesi.

[1] National organization for rare disorders (NORD): Wandering Spleen

P185
**SANGIUNAMENTO UTERINO ANOMALO
 NELL'ADOLESCENTE**

E. Amadori¹, A. Petrone¹, A. Lauriola¹, G. Menna¹, A. Liguori¹, E. Baldo¹, F. Taddei², T. Sebastiani²

¹Elisa Amadori, Angela Petrone, Menna Giuseppe, Alice Liguori, Anna Lauriola, Ermanno Baldo, U.O. Pediatria Osp Rovereto APSS Trento

²Fabrizio Taddei, Teresa Sebastiani UO Ost Ginecologia Osp Rovereto APSS Trento

Obiettivo: Considerare le menometrorragie dell'adolescente come possibile causa di anemizzazione grave.

Premessa Il 74% circa delle menometrorragie in adolescenza sono ascrivibili a cicli anovulatori seguiti da sanguinamento prolungato e abbondante.

Metodo. Si descrive il caso di una adolescente aa 14, ricoverata presso il nostro reparto per anemizzazione grave. Anamnesi familiare e personale negativa per coagulopatie. Menarca all'età di 13 aa cicli irregolari, dismenorrea lieve. Viene ricoverata al 4 giorno del ciclo mestruale dopo 15 gg dal precedente, per episodio lipotimico.

All'ingresso eo neurologico negativo, pallida, ipotesa, restante obiettività clinica negativa. Esegue: emocromo Gr 2.430.000 Hb 6,9 g/dl Gb 7,900 Htc 20,3% MCV 83,5 MCH 28,4 PLT 196.000 Pcr <2,0 (neg)Pt 1,23 Ptt 0,81 fibrinogeno 163 mg/dl sierologie virali neg, immunoglobuline seriche :nn Esegue screening emorragico completo che rileva riduzione dei livelli di fattore XIII 23%(deficit relativo da consumo)

Non eseguita funzionalità piastrinica per concomitante terapia con antinfiammatorio

Eco addome T.A.: neg,v aginoscopia in sedazione :neg, TAC addome :nn .Si effettuano trasfusioni seriate con GR concentrati: 7 sacche in 4 giorni, terapia medica con Klaira cpr (Estradiolo valearato -Dienogest) poi sostituita con Seasonique cpr (levonorgestrel Etinilestradiolo) per la comparsa di nausea e vomito, Tranex fl ev, Niferex e ac folico. Arresto definitivo delle perdite in 5 giornata di degenza, dimessa con Hb 8,9g/dl in terapia ormonale (Seasonique cpr)a tutt'oggi (follow up a 8 mesi), terapia marziale sospesa dopo 3 mesi per normalizzazione dei valori Hb .Screening coagulativo completo controllato a distanza: neg

Conclusione. Le metrorragie disfunzionali nell'adolescente possono essere causa di sanguinamenti importanti e protratti, quindi escluse le cause che entrano nella diagnosi differenziale, il trattamento trasfusionale, antiemorragico, va associato a quello ormonale ,spesso non privo di effetti collaterali, che andrà proseguito nel tempo per l'alta frequenza di recidive.

Rif bibliografici

-Levine S.B.Dysfunctional uterine bleeding in adolescent

J.Pediatr Adolesc Gynecol. 19:49-51 2006

-Dilley A,Drews ,C,Miller C et al Von Willebrand disease and other inherited bleeding disorders in women with diagnosed menorrhagia

Obster Gynecol 97 84) 630-6 2001

-Jayasinghe Y,Moore P,,Donath S et al Bleeding disorders in teenagers presenting with menorrhagia

Aust NZJ obstet Gynecol 45 (5):439-43

P186
**EPILESSIA FOCALE FARMACORESISTENTE
 ASSOCIATA A MUTAZIONE SCN8A. QUALI SOLUZIONI
 TERAPEUTICHE?**

S. Siliquini¹, E. Cesaroni¹, L. Porfiri¹, M. Severini¹, M.A. Tavoni¹, N. Zamponi¹

¹Centro Regionale per la diagnosi e cura dell'epilessia infantile-SOD Neuropsichiatria Infantile Ospedali Riuniti Ancona

Si descrive il caso di un bambino con esordio tumultuoso all'età di 4 mesi di crisi epilettiche focali con e senza secondaria generalizzazione. La frequenza si è mostrata pluriquotidiana fin dal primo giorno con eventi caratterizzati da arresto psicomotorio, deviazione dello sguardo verso destra, scosse tonico cloniche ai quattro arti associate a cianosi perilabiale e desaturazione. All'esame obiettivo riscontro di ipotonia, grave ritardo psicomotorio, ipovisus bilaterale e lievi dismorfismi. Nonostante l'elevata frequenza delle crisi l'EEG dimostrava solo modiche anomalie parossistiche focali. La RM encefalo ha evidenziato alterazioni compatibili con leucomalacia con normale spettroscopia mentre altre indagini di tipo metabolico sono risultate negative. Il pannello per geni correlati ad encefalopatie epilettiche ha dimostrato una mutazione de novo patogenetica a carico del gene SCN8A. Nel corso dei mesi sono stati effettuati diversi tentativi terapeutici : VPA, VPA+PB, LEV+VPA, LEV+ CBZ, LEV+ +CBZ+ NTZ, LEV+CBZ+VGB; VGB+TPM+CBZ.

Dal punto di vista EEGrafico il tracciato si è progressivamente destrutturato ed arricchito di anomalie parossistiche multifocali a prevalente espressione anteriore emisferica sinistra.

Alla luce delle evidenze scientifiche presenti in letteratura, è stata tentata sostituzione di Carbamazepina con Fenitoina, senza beneficio clinico.

Si segnala inoltre negli ultimi due mesi comparsa di spasmi asimmetrici irregolari in cluster concomitanti ad EEG pseudodisritmico, autorisolti senza modifiche terapeutiche specifiche. Da tre settimane accessi distonici a carico del tronco e del capo pluriquotidiani con tendenza all'opistotono.

Portiamo in discussione il caso per la peculiare associazione epilessia-disturbo del movimento in un quadro clinico sindromico ancora poco definito.

P187

UN CASO DI ADEM RECIDIVANTE IN UN PAZIENTE CON PARALISI CEREBRALE INFANTILEA. D'Ambra¹, M.E. Cucuzza¹, F.M.C. La Mendola¹, D.B. Attardo¹, S. Paternò¹, V. Venti¹, F. Greco¹, A. Fiumara¹¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

L'Encefalomielite acuta disseminata (ADEM) è una rara sindrome acuta demielinizzante presente in età pediatrica, caratterizzata da encefalopatia e deficit neurologici multipli, recidivante, che entra in diagnosi differenziale con la Sclerosi Multipla (SM). Paziente di anni 13, affetto da paralisi cerebrale infantile e tetraparesi spastica. Nel 2013 è stato ricoverato per ADEM: la Risonanza Magnetica (RM) dell'encefalo ha evidenziato multiple aree a morfologia pseudonodulare iperintense, in corrispondenza della sostanza bianca profonda, da riferire a patologia infiammatoria in fase acuta, con esame del liquor negativo. Pertanto ha praticato terapia cortisonica e.v. con beneficio. Il controllo RM a distanza di due mesi non evidenziava le lesioni precedentemente descritte. Nell'Ottobre 2015 nuovo ricovero per algie agli arti inferiori, alterazione dello stato di coscienza, calo del visus e ptosi palpebrale destra. La rachicentesi ha mostrato la presenza di due singole bande oligoclonali nel liquor, l'EEG onde aguzze in corrispondenza delle regioni anteriori biemisferiche e la RM dell'encefalo la comparsa di nuovi focolai parenchimali sovratentoriali e nel mesencefalo. Nel Maggio 2016 presentava condizioni generali compromesse, cefalea, vomito persistente, distonie e ROT iperelicitabili, E' stata eseguita puntura lombare, che ha messo in evidenza la presenza di reazione oligoclonale con un profilo di tipo 2, mentre risultavano negativi i restanti parametri. La RM dell'encefalo ha messo in evidenza alterazioni nodulari in sede sovratentoriale e sottotentoriale, riconducibili in prima istanza a lesioni demielinizzanti a carattere infiammatorio acuto; l'aspetto nodulare e le caratteristiche di segnale descritte mantengono ancora possibile l'ipotesi di un quadro di ADEM remittente/recidivante anche se non si può escludere con certezza, la possibilità di una SM. In relazione ai dati clinico-anamnestici indicativi di ADEM è stata eseguita terapia con Immunoglobuline, Metilprednisolone da cui ha tratto notevole beneficio. Bibliografia: R. C. Dale, C. de Sousa, W. K. Chong, T. C. S. Cox, B. Harding, B. G. R. Neville DOI: <http://dx.doi.org/10.1093/brain/123.12.2407> 2407-2422 First published online: 1 December 2000

P188

UN CASO DI PICCO GAMMA: NON SOLO EMOPATIEF. Carra¹, G. Coriolani¹, A. Santacroce¹, E. Laschi¹, D. Galimberti², D.F. Guglielmucci², M. Caini², S. Grosso²¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Dip. Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università degli Studi di Siena, Policlinico S. Maria alle Scotte, Siena²UOC Pediatria, Dip. Materno-Infantile, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Policlinico 'Santa Maria alle Scotte', Siena

Background: La Leishmaniosi Viscerale (LV) è una patologia infiammatoria cronica sostenuta nel bambino principalmente da *L. infantum*. Si riscontrano focolai endemici in Italia lungo le coste del Tirreno. Il corteo sintomatologico comprende febbre, anemia, leucopenia, piastrinopenia, manifestazioni emorragiche, epatosplenomegalia. L'ipergammaglobulinemia policlonale è un riscontro frequente nella LV.

Case Report: L, 12 anni, giunge alla nostra osservazione con sospetto di patologia ematologica per riscontro di polilinfoadenopatie superficiali, perdita di peso, astenia, sudorazione profusa, pallore, ecchimosi al tronco ed agli arti, epatomegalia e marcata splenomegalia.

Al prelievo ematico: GB 4.570/mmc, ANC 1608/mmc, Hb 10,4 g/dl, PLT 145.000/mmc, transaminasi 68 UI/l, PT 61%, PCR negativa, VES 82 mm/h, marcata ipocolesterolemia, doppia banda omogenea in zona gamma (IgG-κ 16.2%, IgG-λ 11.8% delle proteine totali). CMV ed EBV immune, non atipie allo striscio di sangue periferico. Rx torace negativo.

Escluse patologie mieloproliferative è stata effettuata sierologia per Leishmania (IFAT), risultata positiva con titolo >1:320, PCR-DNA negativa su sangue periferico.

È stata intrapresa terapia con amfotericina B liposomiale ev (3 mg/Kg/die giorni 1-5 e 10) con progressivo miglioramento delle condizioni cliniche e normalizzazione dell'elettroforesi delle proteine.

Conclusioni: Sebbene non siano descritti casi pediatrici in letteratura di gammopatia mono-clonale secondaria a LV, il presente caso clinico vuole sottolineare l'importanza del riconoscimento di tale correlazione nelle aree endemiche di malattia.

P189

UN CASO DI ANEMIA MEGALOBLASTICA: RARA MA NON TROPPOC. Cerrone¹, F. Carra¹, E. Laschi¹, G. Coriolani¹, D. Galimberti², D.F. Guglielmucci², M. Caini², S. Grosso²¹Scuola di Specializzazione in Pediatria, Dip. Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Università degli Studi di Siena, Policlinico S. Maria alle Scotte, Siena²UOC Pediatria, Dip. Materno-Infantile, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Policlinico S. Maria alle Scotte, Siena

Introduzione: La vitamina B12 è introdotta con la dieta (carne, uova, latte). Il suo deficit può essere causato da ridotto apporto dietetico, deficit di assorbimento (infezioni croniche, celiachia, resezioni intestinali, MICI), forme autoimmuni da anticorpi anti-cellule parietali e anti-IF. Si manifesta con alterazioni neurologiche ed ematologiche (alterazioni dell'emopoiesi e deficit sensitivo-motori).

Caso clinico: SDP, 15 anni, da due mesi riferiva astenia e calo ponderale. Nulla da segnalare in anamnesi patologica remota; dieta vegetariana. Condotta in PS per progressivo aggravamento dei sintomi, presentava condizioni generali e di nutrizione scadenti, aspetto sofferente, colorito cereo con pallore marcato e ittero, lingua disepitelizzata. Dalle indagini laboratoristiche emergeva: anemia macrocitica (GR 1,72 ml/mmc Hb 6 g/dl MCV 101 fl), bilirubina totale 2,65 mg/dl, GOT 149 UI/l, GPT 123 UI/l, LDH 6283 UI/l, alterazione dell'assetto coagulativo (PT 41%). Per il riscontro di anemia severa, eseguiva trasfusione di emazie concentrate e venivano avviate indagini secondarie, dalle quali emergeva deficit di Vitamina B12 (52 ng/ml), Acido Folico (1 ng/ml) e iperomocisteinemia. Risultavano negative le indagini infettivologiche e lo screening per celiachia; non evidente quadro di malassorbimento all'EGDS. Lo striscio di sangue midollare evidenziava franchi segni di diseritropoiesi. Risultava positiva la ricerca di anticorpi anti-cellule parietali gastriche. Tali reperti deponavano per un quadro di anemia megaloblastica da carenza di vitamina B12. E' stata intrapresa terapia con Vitamina B12 i.m, Acido folico e iniziato regime dietetico appropriato. Dal follow-up clinico e laboratoristico è emerso miglioramento clinico con progressiva normalizzazione di emocromo (GR 5,64 ml/mmc Hb 11,9 g/dl MCV 76 FL), transaminasi, LDH e aumento dei livelli plasmatici di vitamina B12 (585 pg/ml). Conclusioni: In caso di deficit di vitamina B12, è necessario iniziare precocemente trattamento con Cianocobalamina i.m (1000 mcg/die per due settimane seguita da iniezioni settimanali alla stessa dose per sei mesi) e Acido folico (5 mg/die per quattro mesi), che permette la normalizzazione della crasi ematica ed evita danni neurologici irreversibili.

P190

QUEL PARASSITA... A VOLTE DIMENTICATO!V. Talarico¹, E. Santoro¹, E. Cervo¹, R. Nigro¹, G. Santoro¹, G. De Martino¹, M. Panebianco¹¹UOC di Pediatria, Ospedale "G.Iannelli", Cetrao

M.S. adolescente maschio di 14 anni, giungeva alla nostra osservazione per piastrinopenia riscontrata dopo flogosi delle alte vie respiratorie. All'ingresso il ragazzo appariva in buone condizioni cliniche, presentava petecchie perimalleolari, linfadenomegalia laterocervicale bilaterale, milza palpabile a 2-3 cm dall'arco costale. Gli esami ematochimici confermavano la piastrinopenia (PLT 72 x 10³/μL) associata ad aumento degli indici di flogosi (VES 72 mm/h, PCR 9.4 mg/dl), per cui veniva sospettata una piastrinopenia autoimmune. Il ragazzo veniva monitorato dal punto di vista clinico e laboratoristico, con evidenza di costante positività degli indici di infiammazione, comparsa di febbre, iperproteinemia (10.2 g/dl) con picco gamma policlonale (gammaglobuline 2.86 g/dl), positività di ANA e test di Coombs diretto. Da un approfondimento anamnestico emergeva astenia da due mesi con importante perdita di peso (circa 10 kg). Funzionalità epatica e renale risultavano nella norma. Persistendo la splenomegalia e il quadro laboratoristico (piastrinopenia, aumento indici di flogosi, iperproteinemia con picco gamma e successiva comparsa di leucopenia) nel sospetto clinico di Leishmaniosi viscerale veniva inviato presso centro di III livello, dove veniva riscontrata positività degli anticorpi anti-leishmania su siero (1:160) ed "elementi riferibili ad amastigoti di Leishmania spp" su aspirato midollare, confermata da PCR. Si intraprendeva terapia con amfotericina B liposomiale ev con progressivo miglioramento del quadro clinico e laboratoristico.

Conclusione. La Leishmaniosi è una malattia parassitaria spesso dimenticata, ma endemica in numerosi Paesi del Mediterraneo, tra cui l'Italia. Lo spettro clinico si estende da forme subcliniche inapparenti, a localizzazioni solo cutanee, fino ad infezioni disseminate (cutanee, mucosali o viscerali) anche letali, a seconda della specie di Leishmania coinvolta, delle caratteristiche dell'ospite e della sua risposta immuno-infiammatoria. Il caso presentato rappresenta il quadro di una Leishmaniosi viscerale autoctona, in cui diagnosi tempestiva e terapia adeguata hanno portato a rapida risoluzione clinica e a guarigione senza sequele.

P191

UN CASO DI EMANGIOENDOTELIOMA GIGANTE AD ESITO FATALE

F. Mulè¹, C. Scaccianoce², M. Rotolo¹, M.R. Maresi², E. Maniscalchi¹, L. Li Puma², G. Vitaliti¹, E. Gitto³, M. Spada⁴, M. Piazza⁴, S.M. Vitaliti²

¹Scuola di Specializzazione in Pediatria (Dir. Prof. G. Corsello), Università di Palermo

²UOC Neonatologia – TIN & Nido (Dir. dott. S.M. Vitaliti) ARNAS Civico, Palermo

³UOC di Neonatologia – TIN & TIP (Dir. Prof. E. Gitto) Policlinico Universitario di Messina

⁴ISMETT - Palermo

L'emangioendoteloma epatico infantile è un raro tumore vascolare neonatale che generalmente va in regressione spontanea; alcune volte può manifestarsi con scompenso cardiaco congestizio e/o coagulopatia da consumo.

Descriviamo il caso di Linda, outborn, 34,4 wks, peso nascita 2.910 gr, ricoverata per sospetto emangioendoteloma epatico e scompenso cardiaco congestizio. Anamnesi gravidica negativa. La paziente giungeva intubata e in ventilazione AC, in sedoanalgesia e infusione continua di Dopamina e Furosemide, era presente edema generalizzato ed era visibile all'esame ispettivo una massa occupante l'intero emiaddome di sinistra. Gli esami di laboratorio evidenziavano alterazioni degli indici di funzionalità epatica e renale, della coagulazione e piastrinopenia. Eseguiva angioTC che confermava la presenza di grosso emangioendoteloma del lobo sinistro del fegato rifornito da arteria epatica sinistra e da rami dell'arteria gastroduodenale e mesenterica superiore con drenaggio venoso a carico della vena sovraepatica sinistra marcatamente ipertrofica e con multipli shunt venovenosi. Pertanto, veniva sottoposta ad embolizzazione dei pochi vasi aggredibili per via angiografica e la successiva angioTC documentava una riduzione, seppur minima, delle dimensioni della lesione, delle aree di enhancement contrastografico e dei fenomeni di shunt a livello della vena sovraepatica sinistra. In sesta giornata di degenza a seguito del repentino peggioramento respiratorio eseguiva dapprima Rx quindi TC polmonare che metteva in evidenza una atelettasia completa del polmone di sinistra. Per tale motivo era eseguita broncoscopia con immediata risoluzione del quadro atelettasico e quindi successiva somministrazione di surfactante. Durante la degenza, si ebbe riscontro dapprima ecografico quindi, confermato alla RM encefalo, di due focolai emorragici in sede insulo-silviana sinistra e frontale rolandica destra. Una volta raggiunta, pur nella criticità, la stabilità del quadro respiratorio ed emodinamico, si decideva di sottoporre la paziente a resezione chirurgica della massa epatica. Purtroppo, al momento della resezione delle ultime connessioni di tale massa agli organi limitrofi, avveniva arresto cardiaco irreversibile.

P192

OVERGROWTH SYNDROMES: UN CASO DI EMIPERPLASIA DELL'ARTO. COSA NASCONDE?

A. D'Ambra¹, M.E. Cucuzza¹, F.M.C. La Mendola¹, S.D. Marino¹, M.T. Garozzo¹, F. Greco¹, A. Fiumara¹, P. Smilari¹

¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania

Le overgrowth syndromes rappresentano un gruppo eterogeneo di disordini caratterizzato da un eccessivo accrescimento tissutale, sia somatico che viscerale.

Bambina, anni 6, sin dalla nascita ha presentato asimmetria nell'accrescimento degli arti superiori (sn>dx). Ad un mese di vita ha eseguito radiografia (Rx) delle mani, che non ha messo in evidenza alterazioni ossee. All'età di 4 anni ha eseguito ecocolordoppler degli arti superiori, risultato nella norma. All'età di 6 anni giungeva alla nostra osservazione. Al ricovero peso e altezza >97°pc, riscontro di asimmetria degli arti superiori: lunghezza arto sn 52.5 cm; arto dx 51.5 cm; braccio sn 21.5 cm; braccio dx 20 cm; avambraccio sn 20 cm; avambraccio dx 17 cm. Durante la degenza ha eseguito ecografia, Tomografia Computerizzata (TC) e Risonanza Magnetica (RM) dell'addome, che hanno evidenziato un rene sinistro di dimensioni superiori rispetto al controlaterale. Inoltre alla TC del torace il cuore presentava diametri superiori alla norma. La TC encefalo ha messo in evidenza un'agenesia dei seni frontali. La RM degli arti superiori mostrava ipertrofia delle strutture muscolo scheletriche dell'arto sinistro. L'ecocolordoppler degli arti superiori nella norma. Ha inoltre eseguito RX del rachide in toto e degli arti superiori che hanno mostrato lieve dismetria del bacino; la mano sinistra in comparazione con la controlaterale presentava spazio articolare intermetacarpale distale notevolmente ampliato, al quale si associava un aumento volumetrico dei tessuti molli contigui e le ossa del metacarpo apparivano aumentate di volume e l'articolazione interfalangea prossimale del II dito si presentava in condizioni di sublussazione.

Tra le sindromi da iperaccrescimento l'emipertrofia corporea isolata è definita come la crescita eccessiva ed asimmetrica di una parte del corpo. Questa forma può coinvolgere un intero emilato del corpo o essere localizzata. Può accompagnarsi a iperplasia degli organi ed è caratteristica la presenza di diametri massimi renali diversi tra i due emuntori. Bibliografia: Radiology Research and Practice Differential Diagnoses of Overgrowth Syndromes: The Most Important Clinical and Radiological Disease Manifestations Letícia da Silva Lacerda and al. March 2014.

P193

IL PUBBLICO ISTRUITO DELLE MALATTIE DE' FANCIULLI... (1818), DI LUIGI BUCELLATI

G. Fasani¹

¹Gruppo di Studio di Storia della Pediatria

Tra i medici che nei secoli passati si occuparono a vario titolo di malattie dell'infanzia vogliamo ricordare Luigi Bucellati, autore di un curioso volumetto dal prolisso titolo "Il pubblico istruito delle malattie de' fanciulli, del metodo di guarirle facilmente e di avere uomini in ottima salute in tutte le età, opera utile a tutti i padri di famiglia", edito una prima volta a Milano nel 1818 da Placido Visaj. La rara pubblicazione è presente solo in due biblioteche universitarie: quella Estense di Modena e quella di Lettere e Filosofia di Ferrara. Le notizie biografiche sull'autore sono assenti nei comuni repertori. Era nato a Montù Beccaria in Provincia di Pavia. Lui stesso ci dice di aver frequentato a lungo l'Ospedale di Pavia. Nel 1820 lavorava a Milano da tre anni e ci lavorò per circa quattordici. Ma sappiamo soprattutto che per lungo tempo fu medico condotto a Borgonovo Valtidone in provincia di Piacenza, dove "pel corso di tredici o quattordici anni" fu anche responsabile del piccolo ospedale. Le sue numerose pubblicazioni sono farcite di polemiche con i medici più famosi dell'epoca in merito alle diagnosi e alle terapie. Criticò senza tregua la teoria del controstimolo promossa dal famoso medico parmense Giovanni Rasori (1766 – 1834). Il Bucellati si diceva convinto assertore del principio ippocratico *primum non nocere*: "In generale con pochi medicamenti e molta prudenza si ottengono le più belle guarigioni del mondo". Criticava chi faceva uso frequente delle sanguisughe, ed ancor più aspramente chi praticava i salassi, che a suo dire erano da considerarsi tra le maggiori cause di morte. Si diceva convinto che quasi tutte le malattie riconoscevano la causa nei disturbi gastrointestinali ed in particolare "nella saburra e nella verminazione", per cui "le indicazioni curative dovevano essere dirette a sgombrare il canale gastrico" con emetici e purganti, avvicinandosi in questo alle teorie del medico francese Le-Roy. Nonostante ciò il Bucellati raggiunse una certa fama. Fu un fautore della vaccinazione. Nel poster verranno analizzate le ipotesi diagnostiche delle varie patologie e gli interventi terapeutici che il Bucellati riteneva idonei per ognuna di esse.

P194

LA PEDIATRIA PER UNA COMUNITA' RESILIENTE. L'ESPERIENZA NELLA REPUBBLICA DI SAN MARINO

N.A. Romeo¹, A. Gualtieri², B.L. Marta²

¹Ospedale di Stato, Istituto per la Sicurezza Sociale, Repubblica di San Marino (RSM)

²Authority Sanità, RSM

Come dimostrato in letteratura (1), lo sviluppo del bambino nei primi anni di vita dipende dall'interazione tra caratteristiche biologiche, individuali e dell'ambiente fisico e sociale. Solo il 10% della vulnerabilità in età evolutiva è attribuibile a fattori biologici o individuali, contro il 90% correlato a condizioni socio-ambientali. Tali vulnerabilità, spesso non confinate al bambino ma rintracciabili nel suo nucleo di riferimento, derivano da un'esposizione socio-ambientale che, se identificata, può essere prevenuta o corretta attraverso interventi che coinvolgono le reti familiari e sociali, promuovendo e consolidando una resilienza comunitaria. A tal fine nella Repubblica di San Marino si sono attivati interventi intersettoriali per la promozione di adeguati stili di vita in linea con le priorità identificate da Healthy 2020. Ci si è focalizzati sul tema di una sana e corretta alimentazione nelle prime fasi dell'età evolutiva, riconoscendo la scuola come ambiente ideale in cui realizzare questi interventi, in grado di catalizzare l'interesse di educatori, professionisti sanitari e sociali, studenti e famiglie.

E' stato istituito un Tavolo Tecnico Intersettoriale Istruzione-Sanità, come organo di programmazione e pianificazione degli interventi da realizzare in ambito scolastico. Al programma di formazione sui diversi aspetti riguardanti la corretta alimentazione del bambino, che ha coinvolto tutti gli operatori scolastici, hanno fatto seguito incontri informativi sui temi trattati tra le famiglie, gli operatori scolastici e sanitari, dai quali sono emerse diverse proposte di soluzione rispetto alle criticità evidenziate. Il coinvolgimento dei genitori nella "Commissione Mensa", per es, ha portato ad una revisione delle pratiche in uso grazie ai suggerimenti venuti dalle famiglie.

Discussione: riteniamo questi interventi utili alla costruzione di una Comunità resiliente e coerenti con il messaggio da trasmettere per le politiche sociali del prossimo futuro che ci auguriamo siano attente "non più alla creazione di ricchezza economica ma alla costruzione e condivisione delle conoscenze".

1)Siddiqi A, Irwin LG, Hertzman C: Total Environment Assessment Model for Early child Development." WHO/CSDH, 2007

P195

PSEUDOANEURISMA IATROGENO DELL'ARTERIA ARTERIA OMERALE DESTRA IN UN LATTANTE LATTANTE

A. NICOLINI¹, M. MICALET¹, F. CASCONI¹, R. SALVO¹, D. CASELLI¹

¹UOC PEDIATRIA ASP RAGUSA

Introduzione: Pseudoaneurismi sono descritti raramente in età pediatrica ed i casi riguardano principalmente complicanza di procedure invasive come la cateterizzazione percutanea.

Caso clinico: Descriviamo il caso di un lattante di 4 mesi in follow-up per sospetta rosolia congenita. A due giorni dall'esecuzione di venipuntura per controlli ematologici, torna alla nostra osservazione per la comparsa di tumefazione duro-elastica all'avambraccio dx, non dolente, non pulsante. Esegue esame radiografico che esclude alterazioni ossee a focolaio ed ecografia che conferma la presenza di neoformazione tondeggianti a margini definiti di circa 18x10x13mm, ad ecostruttura disomogenea riferibile a pseudoaneurisma arteria omerale destra. Il piccolo è stato quindi visitato dai colleghi della chirurgia vascolare che hanno confermato la diagnosi. Non è stato necessario intervenire chirurgicamente poiché la neoformazione risultava trombizzata e non rifornita. L'arteria omerale destra era pervia all'eco-color doppler ed il polso radiale omolaterale presente. La tumefazione è regredita in circa 45 giorni macroscopicamente, mentre la risoluzione ecografica ha richiesto circa 3 mesi ed il piccolo non ha avuto alcun esito.

Conclusioni: Lo pseudo aneurisma può essere una complicanza della venipuntura. L'intervento di anastomosi end-to-end, che ripristina la continuità dell'arteria danneggiata si rende necessario solo se la neoformazione altera o comunque interrompe il flusso arterioso stesso. In alcuni casi l'intervento di ricostruzione dell'arteria è stato eseguito mediante innesto venoso. Nei casi descritti in letteratura che hanno necessitato di intervento ricostruttivo più complesso, la diagnostica radiologica di supporto è stata la TC spirale con mezzo di contrasto.

False aneurysm of the brachial artery in an infant following attempted venipuncture

Turk J Pediatr 1996 jul-sept,38 (3:389-91)

Pseudoaneurysm of the brachial artery following venipuncture in infants

Pediatr Surg Int:2004 Aug; 20 (8):594-7.

P196

STATO SOPOROSO IN LATTANTE CON CISTI CONGENITA INTRAVENTRICOLARE

S. Alfano¹, E. Calabrese¹, M.G. Carbone¹, G. Gaudiello¹, B. Borrelli¹, M. Di Nardo¹, A. Correr¹

¹U.O.C. Pediatria d'Urgenza, A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Napoli

Caso clinico: G di 10 mesi si ricovera per stato soporoso dopo episodio di diarrea acuta febbrile. Appare sonnolento ma sensibile agli stimoli dolorosi con disidratazione 5%. Viene reidratato per via parenterale. Gli esami di laboratorio escludono cause metaboliche (ipoglicemia, iperchetonemia, iperammoniemia, disturbi elettrolitici e dell'equilibrio acido base) o intossicazioni da farmaci o sostanze stupefacenti. Dopo circa 48 ore di ricovero e terapia reidratante il piccolo si risveglia spontaneamente e comincia a partecipare all'ambiente, sebbene non risponda alla stimolazione luminosa; all'esame neurologico si rileva inoltre strabismo convergente. Viene praticata TC cranio, che mostra dilatazione del sistema ventricolare, come da idrocefalo ostruttivo. La successiva RM encefalo conferma il quadro, evidenziandone all'origine una cisti verosimilmente neuroepiteliale a livello del terzo ventricolo, aggettante nel forame di Monro di destra; viene inoltre riscontrata un'esile ansa vascolare di pertinenza del plesso corioideo di destra all'equatore della cisti.

Viene eseguito intervento urgente in endoscopia di cisternostomia del terzo ventricolo con coartazione della cisti intraventricolare, associata a coagulazione del vaso arterioso presente sulla cisti stessa. Il decorso postoperatorio è regolare, con progressivo miglioramento clinico e radiologico. A 3 mesi dall'intervento, persiste solo paralisi del muscolo orbitario retto esterno di sinistra, per cui è in atto terapia riabilitativa.

Le cisti ependimali intraventricolari sono lesioni cistiche rare, istologicamente benigne, di natura neuroepiteliale che, nella maggior parte dei casi, decorrono clinicamente silenti e sono scoperte accidentalmente. Raramente, tuttavia, possono divenire sintomatiche per ostacolo al deflusso del liquor cerebrospinale e/o per effetto massa, con conseguente aumento della pressione endocranica¹.

Nel caso di G la cisti intraventricolare si presenta drammaticamente con sopore, di difficile diagnosi differenziale con altre patologie, soprattutto metaboliche. La successiva comparsa di segni neurologici di lato ha consentito la diagnosi ed il trattamento tempestivi. Essenziale inoltre risulta il ruolo della neurochirurgia endoscopica nella terapia delle lesioni cistiche intraventricolari.

1. Osborn AG, Preece MT. Intracranial cysts: radiologic-pathologic correlation and imaging approach. Radiology 2006; 239(3):650-64.

P197

MANIFESTAZIONE NEUROLOGICA ATIPICA IN CORSO DI INFEZIONE DA EBVS. Di Marco¹, A. Bonuccelli¹, A. Orsini¹, C. Sciarrotta¹, T. Controzzi¹¹Servizio di Neuropediatria, Clinica Pediatrica Pisa, AOUP

Descriviamo il caso di M. 10 anni, immunocompetente, che ha iniziato a presentare astenia e dolore ingravescente a livello delle dita della mano sinistra e poi alla spalla omolaterale nei giorni successivi. La sintomatologia algica, di intensità variabile, veniva descritta "a fitte", talora a tipo "scossa", si presentava in maniera continua nelle ore diurne e talora anche di notte, compromettendo il riposo. La paziente è stata condotta al PS dove è stata consigliata paracetamolo. Dopo circa 6 giorni dalla comparsa della sintomatologia la paziente è stata valutata dal curante che ha riscontrato rash eritematoso associato a sporadici elementi vescicolari a livello dell'arto superiore e mano sinistra. Nel sospetto di una riattivazione di infezione del VZV, infezione contratta all'età di 9 mesi, il curante prescrive terapia con aciclovir 9 ml x 4 volte/die per 5 giorni con graduale riduzione del rash. Dopo circa 10 giorni per la persistenza di modesta sintomatologia algica viene inviata in consulenza presso il nostro ambulatorio di Neuropediatria dove si presentava in buone condizioni generali, obiettività nella norma; a livello dell'arto superiore sinistro persisteva modesto rash eritematoso associato ad un'unica lesione vescicolosa in fase involutiva a livello III dito mano sinistra. L'esame neurologico risultava nella norma. Viene consigliata l'esecuzione di esami ematochimici con riscontro di positività del titolo anticorpale Anti EBV EA IgG, Anti EBV VCA IgM, Anti EBV EBNA IgG compatibile con recente infezione da Virus di Epstein-Barr. Negativa la sierologia per virus VZV (IgM negative, IgG positive) e borrellia.

L'infezione da Epstein Barr virus può associarsi a complicanze di tipo neurologico quali meningiti, encefaliti, paralisi dei nervi cranici, sindrome di Guillan-Barrè, mieliti trasverse che si registrano prevalentemente in soggetti immunocompromessi. In letteratura l'incidenza riportata di tali complicanze è stimata tra lo 0,4 % e il 5,3%. Talora i sintomi neurologici rappresentano l'unica manifestazione dell'infezione virale.

Il nostro caso rappresenta una rara manifestazione neurologica (probabile mononeurite associata a rash cutaneo) in corso di infezione da EBV che simulava il quadro clinico caratteristico dell'infezione da VZV.

Neurologic complications caused by Epstein-Barr Virus in Pediatric patients, Mazur-Melewska et al, J of Child Neurology, 2015

P198

FEBBRE CON BRIVIDOA. Coghi¹, M. Neri¹, M. Maschio¹, G. Piacentini¹, A. Pietrobelli¹, D. Degani²¹Clinica Pediatrica, Università degli Studi di Verona²Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona

M, bambina di 7 anni, nata in Pakistan da genitori consanguinei, in Italia da circa 3 mesi. Anamnesi fisiologica muta. Anamnesi patologica remota: riferiti episodi febbrili in Pakistan ogni 2-3 mesi dal 2014, trattati con antibiotici non specificati.

Ricovero a luglio 2016 per primo episodio di convulsione febbrile con obiettività negativa, trattato con ceftriaxone ev. EEG nella norma. Emocromo e profilo nella norma eccetto PCR lievemente aumentata (22 mg/L). A domicilio ricomparsa di febbre, intermittente, con brivido, resistente a terapia con amoxi-clavulanato, per la quale dopo 10 giorni dal precedente ricovero giunge in Pronto Soccorso. Esami ematochimici: GB 4.660/mm³ (N 2.800/mm³), PCR 23 mg/L, Hb 9,9 g/dl (MCV 85,8 fl). Eseguita emocultura. TC 39,8°C con brivido scuotente, poi apiretica. Esame obiettivo nella norma eccetto linfadenite laterocervicale bilaterale. In terza giornata nuovo rialzo febbrile (40,8°C) con brivido scuotente, alla medesima ora del precedente, accompagnato da vomito, sudorazione profusa alla defervescenza. Agli esami ematochimici aumento della PCR (68 mg/L), GB 5300/mm³, Bilirubina 20,9 µmol/L. Quantiferon negativo. Radiografia del torace: negativa. Ecografia addome: "lieve splenomegalia (12,5 cm; vn. 9,5-10 cm), resto nella norma". Data la febbre terzana richiesto esame a goccia spessa con riscontro di Plasmodium vivax nel sangue. Dopo consulenza infettivologica iniziata terapia con cloroquina per tre giorni, poi primachina per 14 giorni. La malaria è una malattia infettiva causata da un protozoo del genere Plasmodium che si trasmette all'uomo tramite puntura di zanzara. Il plasmodium vivax è endemico nel sud-est asiatico. L'incubazione è di circa 8-14 giorni. La febbre è irregolarmente intermittente i primi giorni, poi si presenta ogni 3 giorni con brividi scuotenti e sudorazione profusa alla defervescenza. Si associa spesso ad anemia, attribuibile alla parassitemia acuta, ipersplenismo, nausea, vomito, ittero lieve. L'infezione può recidivare periodicamente, ma irregolarmente, per un periodo sino a 5 anni. Si tratta di vere recidive dovute alla presenza di forme dormienti nel fegato (ipnozoiti).

P199

CORRADO TUMIATI UN PRECURSORE DELLA NEUROPSICHIATRIA INFANTILE IN ITALIAD. Franceschetti¹, M.P. Tumiatti²¹Dip. Materno-infantile Territoriale A.USSL 19 Adria²Cure Primarie A.USSL 19 Adria

Corrado Tumiati (Ferrara 1885-Firenze 1967) si laurea a Firenze e inizia subito a lavorare all'Ospedale Psichiatrico di Pesaro. Nel 1910 si trasferisce a Siena con A. D'Ormea. Nel 1912 si reca a Parigi al Saint'Anne dove studia i servizi neuropsichiatrici aperti ed ambulatoriali ivi presenti. Frequenta anche artisti e scrittori: in questi anni maturano entrambe le sue passioni quella per la psichiatria e quella per la scrittura. Nel 1913 torna in Italia all'Ospedale psichiatrico di San Servolo a Venezia, dove rimane 20 anni. Nel 1914 pubblica la monografia "Sulla diagnosi di insufficienza mentale nei fanciulli". Dal 1915 al 1919 presta servizio come ufficiale medico sul Carso e sul Piave. Nel 1921 fonda la rivista "La Voce sanitaria" (dal 1924 bollettino della Lega Italiana di Igiene e Profilassi Mentale) che nel 1926 cambia il nome in "L'Igiene Mentale". In questo periodo Tumiati scrive sulla necessità di ripensare il servizio psichiatrico, di creare dispensari ambulatoriali, di focalizzare l'attenzione sui servizi per l'infanzia "anormale". Nel 1926 istituisce un "Dispensario per l'assistenza ai fanciulli anormali" e nel 1927 crea a Mogliano Veneto una "Colonia medico-pedagogica per bambini anormali". I rapporti con la provincia di Venezia, da cui dipendevano gli Ospedali psichiatrici, peggiorano nel tempo: Tumiati è insofferente verso la mancata valorizzazione dei servizi ambulatoriali e non reputa la riorganizzazione della psichiatria all'altezza delle riflessioni maturate nel contesto medico internazionale. A causa di queste tensioni e per l'insanabile contrasto con le idee del Prefetto, nel 1931, lascia la professione e si dedica alla scrittura e al giornalismo. Nello stesso anno pubblica "I tetti rossi" che gli vale il Premio Viareggio: fonte di ispirazione per questa opera è stata proprio la sua esperienza di psichiatra. La sua figura è importante se colta in un quadro internazionale. Leggeva spesso riviste straniere ed era in contatto con i più importanti medici esteri: ciò gli permetteva di ideare soluzioni innovative per la psichiatria italiana. A livello nazionale è stato fondamentale il suo ruolo nello sviluppo della neuropsichiatria infantile.

Bibliografia: G. Berti Bock: Corrado Tumiati tra medicina, guerra e letteratura. Atti 44° Congresso SISM, Brescia. 2005

P200

IL "DE INFANTUM & PUERORUM MORBIS" DI JOHANNES DOLÄUS (1651-1707)G. Fasani¹¹Gruppo di Studio di Storia della Pediatria

Johannes Doläus nacque il 7 settembre del 1651 ad Hofgeismar, nei pressi di Kassel e morì il 12 settembre 1707 ad Hanau nei pressi di Francoforte sul Meno. Si iscrisse alla facoltà di medicina ad Heidelberg. Dopo soggiorni di studio a Parigi, a Londra e ad Oxford, ritornò ad Heidelberg dove si laureò nel 1673. Divenne medico di corte della principessa Albertina Agnese di Orange - Nassau. Nel 1680 venne accettato nell'Accademia dei curiosi della natura. Nel 1682 gli venne conferito l'incarico di primo Medico del langravio di Assia-Kassel. Successivamente si trasferì ad Hanau dove esercitò la professione in modo riservato, onestamente, sino alla morte. Fu artefice di alcuni discussi rimedi terapeutici come il liquor antivariolosus, studiato insieme all'amico professor Waldschmidt, docente a Marbourg, o uno strano metodo di cura dello scorbuto. Era considerato un uomo molto colto e ricco d'ingegno, anche se talora le sue idee venivano ritenute bizzarre ed eccentriche. Preparò anche una sua variante della Theriaca coelestis, che ebbe un certo successo. Si sentì attratto dalle teorie del medico alchimista svizzero Theophrastus von Hohenheim, il Paracelso, e dalla cosiddetta filosofia naturale del medico fiammingo Jean Baptiste van Helmont. La sua fama di medico valicò i confini tedeschi e le sue opere vennero diffuse in Francia, in Inghilterra e in Italia. Tra sue pubblicazioni più note vanno citate la "Encyclopaedia medicinae theoretico-practicae" stampata a Francoforte sul Meno nel 1684, la "Enciclopedia chirurgica-rationalis" stampata a Francoforte sul Meno nel 1689 e la "Encyclopaedia medica-dogmatica", stampata nella stessa città nel 1691, nel cui prolisso titolo il Döläus fa espresso riferimento a Paracelso ed al van Helmont. Le sue opere come detto vennero più volte ristampate, anche dopo la sua scomparsa, come ad esempio l'Opera omnia stampata postuma a Venezia nel 1711. Il nostro interesse è qui rivolto al libro sesto della Encyclopaedia medicinae theoretico-practicae riservata alle malattie dell'infanzia. Obiettivo del poster è quello di prendere in esame le teorie del Doläus sugli aspetti diagnostici e terapeutici delle malattie descritte nel De infantum & Puerorum morbis.

P201

UN CASO DI MALARIA DA IMPORTAZIONEA. D'Ambra¹, M.E. Cucuzza¹, F. Greco¹, I. Patamia¹¹Unità Operativa di Clinica Pediatrica, Centro di Riferimento Regionale per Malattie Metaboliche Congenite, Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, Università di Catania²Unità Operativa Complessa di Malattie Infettive Università degli Studi di Catania

La malaria ad oggi è la patologia infettiva che su scala mondiale colpisce più persone (500.000.000 di persone ogni anno). Il Plasmodium vivax rimane il protozoo maggiormente coinvolto nelle aree endemiche. La patologia infettiva contratta da soggetti immunocompetenti raramente progredisce verso una forma severa. Viene qui descritto il caso di una ragazzina di circa 14 anni immigrata dall'Eritrea. T.K. ha presentato due giorni di febbre (TC max 40°C) scarsamente responsiva alla terapia con Tachipirina, caratterizzata da due picchi quotidiani e dolori addominali. Pertanto è stata condotta al P. S. dove sono stati eseguiti prelievi ematochimici: Hb 11 g/dL PLT 65.000/mmc, GB 6130/mmc PCR 149,58 mg/dL (v.n. 0-5), bilirubina tot 2,74 mg/dL, bilirubina diretta 0,74 mg/dL, normali i restanti parametri. Ha inoltre eseguito Rx torace che ha mostrato "minimo addensamento a margini sfumati in basale dx"; Rx addome con "note di coprostasi e meteorismo" ed ecografia addominale ("fegato e milza aumentati di dimensioni"). Al momento del ricovero si presentava in discrete condizioni generali, all'esame obiettivo venivano riscontrate numerose macchie ipercromiche a livello del dorso e del tronco e subitro sclerale e riferiva all'anamnesi pregressa infezione da Malaria non trattata. Pertanto è stata contattata l'U.O.C. di Malattia Infettive dove è stato eseguito il test rapido per Malaria con esito positivo per P. Vivax, ovale e /o malaria, escludendo il P. falciparum. Alla luce di questo test è stato eseguito uno striscio sottile e goccia spessa per ricerca al microscopio del plasmodio. Nell'attesa si è avviata terapia con Eurartesim compresse 320mg/40mg con il seguente dosaggio: 2 cpr al giorno per tre giorni, seguiti da negativizzazione dello striscio sottile a goccia spessa dopo una settimana di terapia. Sono stati eseguiti altri esami ematochimici per sierologia TORCH, Rx torace, Ecografia dell'addome ed ECG risultati nella norma ad eccezione di una positività per IgM per Parvovirus B19. A termine del trattamento con Eurartesim. In lento e progressivo miglioramento, clinico e laboratoristico non ha mostrato sequele della patologia contratta. Clinical Spectrum, Risk Factors and Pathogenesis, Advances in Parasitology. Volume 80, 2012

P202

A RANDOMIZED TRIAL OF ORAL ONDANSETRON VERSUS DOMPERIDONE FOR GASTROENTERITIS IN PEDIATRIC EMERGENCY DEPARTMENTE. Marchetti¹, M. Bonati¹⁶, A. Maestro¹, D. Zanon¹, F. Rovere¹, A. Arrighini², E. Barbi¹, P. Bertolani³, P. Biban⁴, L. Da Dalt⁵, S. Renna⁶, A. Guala⁷, E. Mazzone⁸, A. Pazzaglia⁹, P.G. Perri¹⁰, A. Reale¹¹, A.F. Urbino¹², E. Valletta¹³, A. Vitale¹⁴, T. Zangardi¹⁵, A. Clavenna¹⁶, L. Ronfani¹¹Inst. Maternal, Child Health, "IRCCS Burlo Garofolo", Trieste²Pediatric Emergency Dept., Presidio Osp. dei Bambini, A.O. Spedali Civili, Brescia³Paediatric Unit, Dept. of Medical, Surgical Sciences for Mothers-Children-Adults, Univ. Modena and Reggio Emilia⁴Pediatric Emergency Dept, A.O.U. Integrata, Verona⁵Dept. of Pediatrics, Treviso Hospital⁶Emergency Room and Emergency Medicine Division, G. Gaslini Inst., Genova⁷Dept. of Pediatrics, Ospedale Castelli, Verbania⁸Dept. of Pediatrics, Ospedale Maggiore, Bologna⁹Emergency Dept. Paediatric Hospital A. Meyer, Firenze¹⁰Dept. of Pediatrics, Osp. di Macerata¹¹Emergency Dept, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma¹²Emergency Dept, Osp. Infantile Regina Margherita di Torino¹³Dept. of Pediatrics, Osp. G.B. Morgagni, L. Pierantoni, Forlì¹⁴Pediatric Emergency Dept, Osp. Giuseppe Moscati, Avellino¹⁵Pediatric Emergency Dept, A.O.U. Padova¹⁶Lab. Mother and Child Health, Dept. of Public Health, IRCCS-Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri", Milano

Background: The use of antiemetics for vomiting in acute gastroenteritis (AGE) in children is still a matter of debate. We conducted a double-blind randomized trial to evaluate whether a dose of ondansetron or domperidone improves outcomes in children with AGE. Methods: Multicenter randomized, parallel, double blind trial. After failure of initial oral rehydration administration, children aged 1-6 years admitted for AGE to the pediatric emergency departments of 15 hospitals in Italy were randomized to receive one oral dose of ondansetron (0.15 mg/kg) or domperidone (0.5 mg/kg) or placebo. The randomization procedure was centralized. The primary outcome was the percentage of children receiving nasogastric or intravenous rehydration. Analyses were performed according to the intention-to-treat principle. Findings: Participants were recruited between July 7, 2011 and November 3, 2013. 1313 children were eligible for the first attempt with oral rehydration solution, which was successful for 832 (63.4%). Of the remaining 481 children, 356 underwent randomization (the parents of the remaining 125 children did not give consent): 118 to placebo, 119 to domperidone, and 119 to ondansetron syrup. Fourteen (11.8%) needed intravenous rehydration in the ondansetron group vs 30 (25.2%) and 34 (28.8%) in the domperidone and placebo groups, respectively. Ondansetron reduced the risk of intravenous rehydration by over 50%, both vs placebo (RR 0.41, 95% CI 0.23-0.72) and domperidone (RR 0.47, 95% CI 0.26-0.84). Ondansetron halved the risk of observation stay longer than 6 hours (RR 0.51, 95% CI 0.32-0.82 vs placebo, 0.54, 95% CI 0.33-0.87 vs domperidone) and the risk of vomiting during emergency department stay (RR 0.41, 95% CI 0.26-0.64 vs placebo, 0.38, 95% CI 0.24-0.59 vs domperidone). No difference for adverse events was seen among groups. Interpretation: In children with AGE who failed oral rehydration, a single oral dose of ondansetron is

more effective than domperidone and placebo in reducing the need for intravenous rehydration and the percentage of children who vomit, thereby facilitating the success of oral rehydration. Funded by the Italian Medicine Agency (FARM8E53XM).

P203

ORGANIZZAZIONE DEL SONNO IN BAMBINI CON ADHD PRIMA E DURANTE TRATTAMENTO CON METILFENIDATO

I. Bagnasco¹, P. Dassi¹, G. Delia², M. Mana¹, G.B. Galloni², P. Vigliano¹

¹NPI Osp. Martini ASLTO1 Torino Centro LICE per l'epilessia in età evolutiva

²NPI ASLTO1 Torino Centro di Riferimento regionale per l'ADHD

I bambini con Disturbo d'attenzione/iperattività (ADHD) lamentano frequentemente disturbi del sonno. Questi disturbi possono venire documentati con precisione tramite registrazioni polisonnografiche notturne, anche se in letteratura si registrano risultati discordanti a causa dei differenti criteri di inclusione e della metodologia di registrazione utilizzati. Lo studio è stato eseguito nell'ambito di un progetto di ricerca finanziato dalla Compagnia di San Paolo di Torino.

Materiali. Abbiamo selezionato 11 bambini affetti da ADHD e 22 bambini di controllo; 7 bambini con ADHD sono stati quindi sottoposti a trattamento con Metilfenidato (MPH) a rilascio immediato (1 o 2 somministrazioni al giorno); in loro l'esame polisonnografico è stato ripetuto dopo 6 mesi dall'inizio della terapia. In tutti i pazienti e nei controllo abbiamo studiato i parametri di base del sonno e la sua organizzazione architettoneca.

Risultati. I bambini ADHD in condizioni basali presentano, rispetto ai controlli, un significativo aumento della veglia durante sonno ($p=0.02$), una riduzione dell'efficacia del sonno ($p=0.03$), un aumento della fase I ($p<0.01$) e riduzioni delle fasi II ($p=0.02$) e III-IV. Il MPH non modifica in modo significativo l'architettura del sonno, tranne che per un aumento della durata della fase II del sonno ed una riduzione del tempo di comparsa della prima fase REM.

Conclusioni. Si tratta del primo studio che evidenzia l'impatto della terapia con MPH sui parametri e l'architettura del sonno in bambini ADHD. A confronto con i bambini controllo il sonno dei pz ADHD risulta significativamente alterato e frammentato. Il farmaco non altera significativamente i parametri del sonno anche dopo 6 mesi di trattamento continuativo. La nostra impressione clinica, da confermare con altri studi, è che nei bambini con ADHD il MPH possa migliorare significativamente la qualità della vita e, di conseguenza, la qualità del sonno, a dispetto della breve durata d'azione e del suo effetto stimolante. Conseguentemente il miglioramento del sonno si ripercuote in modo positivo sulle capacità di attenzione ed apprendimento durante la veglia.

Cortese et al. (2013), Assessment and management of sleep problems in youths with ADHD. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 52:784-796

P204

CURARE LA DERISIONE PROFESSIONALE DEI PEDIATRI PER NON CONDANNARE ALL'OBSITA' BAMBINI E RAGAZZIR. Tanas¹, F. Baggiani², R. Messina³, O. Bologna⁴, S. Marchese⁴, G. Corsello⁴¹UO Pediatria Az Ospedaliero Universitaria di Ferrara²Cooperativa Sociale Onlus La Stadera di Greve in Chianti, Firenze³Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie. Sez. di Igiene e Sanità Pubblica, Università di Bologna⁴Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo

L'obesità infantile è un problema di sanità pubblica di difficile gestione. Uno degli ostacoli è la discriminazione verso il peso, o Anti-Fat Attitudes (AFA), diffusa spesso anche in ambito sanitario. La derisione dipende dall'attribuzione di significati negativi ad una condizione e dal ritenere l'individuo fortemente responsabile. I pazienti con obesità sono ritenuti pigri, meno intelligenti e incapaci, motivo per cui si riduce la voglia di curarli. L'attenzione verso l'AFA è in aumento: molti studi invitano a formare i professionisti a prenderne coscienza e ridurla, poiché compromette l'autoefficacia e favorisce disturbi depressivi e dell'immagine corporea, bassa autostima e pratiche alimentari insane, soprattutto in età evolutiva.

Scopo dello studio: Valutare l'AFA fra i Pediatri iscritti alla SIP.

Strumenti: Il questionario AFA, costituito da 13-item e 3 sottoscale: "avversione" per le persone in obesità; "paura" di diventare obesi e "forza di volontà" responsabilità personale per il peso, è stato compilato per via telematica in anonimato da 992 pediatri. Le risposte sono state valutate su una scala Likert a 5 punti (1=fortemente in disaccordo, indica assenza di derisione; 5=completamente d'accordo, derisione fortissima). Ogni punteggio > 1 indica AFA.

Risultati: Il punteggio medio è stato elevato: totale 2,4±1,4; meno nella sottoscala Avversione 1,9±1,2, rispetto a Paura 3,0±1,3 e Forza di volontà 3,2±1,3.

Conclusioni: I risultati rivelano un'elevata prevalenza di derisione, soprattutto nelle sottoscale paura e forza di volontà. Altre ricerche, su operatori delle cure primarie del Nebraska e su fisioterapisti australiani hanno dato punteggi elevati simili, ugualmente sbilanciati nelle 3 sottoscale. Uno studio su studenti di Medicina ha rilevato che più di 1/3 mostrava atteggiamenti impliciti di discriminazione, ma pochi ne erano consapevoli. I risultati suggeriscono che l'AFA professionale, che è cruciale nel condizionare l'efficacia delle cure, potrebbe essere ridotta da una formazione professionale specifica sulla responsabilità personale del paziente, in linea con i recenti studi sul tema. Affrontarla potrebbe portare i futuri pediatri a offrire cure di migliore qualità, non condizionate dal pregiudizio.

P205

LONG TERM EVOLUTION OF CARDIAC LESIONS IN ACUTE RHEUMATIC FEVER: A LONGITUDINAL STUDY IN A DEVELOPED COUNTRY AREAM. Fabi¹, R. Bergamaschi², A. Miniaci³, S. Bonetti¹, S. Landini², E.R. Curci¹, E. Tronconi³, A. Pession⁴, M. Bonvicini¹, F. Bernardi²¹U.O. Cardiologia Pediatrica e dell'Età Evolutiva, Policlinico Sant'Orsola Malpighi, Università di Bologna²U.O. Pediatria Urgenza, Pronto Soccorso Pediatrica ed OBI, Policlinico Sant'Orsola Malpighi, Università di Bologna³U.O.C. Pediatria, Reumatologia Pediatrica, Policlinico Sant'Orsola Malpighi, Università di Bologna⁴U.O.C. Pediatria, Policlinico Sant'Orsola Malpighi, Università di Bologna

Involvement of heart is very common in children and adolescent with acute rheumatic fever (ARF), being reported in up to 66% of cases. Little data are published about the evolution of cardiac lesion of ARF to chronic valvular damage in developed countries.

Aim: to evaluate the cardiac involvement in our cohort at time of diagnosis and the long term evolution of valvular lesions (6 months, 12-24 months, 25-36 months after diagnosis).

Results: 98 patients (62 boys, mean age 8.8±3 years) were enrolled. Antibiotic treatment as primary prevention was given in 48/90 subjects: 28 subjects (58.3%) subsequently developed carditis. Carditis was present in 60.9%: mitral regurgitation in 87.5%, mitral plus aortic regurgitation in 51.7%, aortic regurgitation alone in 12.6%, pericardial effusion in 14.2%, dilated left atrium and ventricle in 16.1% and 17.9%, left ventricular dysfunction in 1.8%. Patients with carditis had higher ESR and lower Hb compared to patients with arthritis and erythema marginatum (respectively p 0.002 and 0.03). The evolution of both mitral and aortic involvement showed a improvement of severity of regurgitation over time, especially 6 months and 25-36 months after onset (respectively p < 0.001 and p = 0.001 and p=0.005 and p= 0.004) in patients with secondary prevention. 4 patients underwent cardiac surgery. 2 patients sustained recurrence of carditis. None developed valve stenosis, infective endocarditis nor died.

Conclusion: arthritis and carditis were the most frequent findings. We documented a significant improvement of either mitral and aortic valvular lesions, especially at the 6 months follow up and 2 years after. Moreover none developed valve stenosis even 36 months after the diagnosis, and only 2 recurrences occurred. Considering that there is not a curative treatment of valve damage and repeated attack are known to play an important role in the unfavorable evolution of valve deformity, continuing attention must be addressed to the primary and secondary prevention. Our findings support the crucial role of implementation of secondary prevention since the adherence to secondary prevention in our cohort: all the patients were regularly visited at the outpatient Clinic and stressed for the need for secondary prophylaxis.

P206

GASTROINTESTINAL MANIFESTATIONS AT ONSET OF KAWASAKI DISEASE: A RED FLAG FOR SEVERE DISEASE?

M. Fabi¹, E. Corinaldesi², L. Pierantoni³, R. Bergamaschi³, E. Mazzoni⁴, C. Landini⁴, T. Bodnar³, B. Bigucci⁵, G. Ancora⁵, M.C. Casadei⁶, A. Biasini⁶, G. Di Fazio⁸, L. Iughetti⁷, F. Lami⁷, F. Marchetti¹¹, C. Cicero¹⁰, G. Testa⁹, C. Borgna Pignatti⁹, G. Biasucci¹⁰, M. Lanari¹³, P. Sogno Vallin¹³, E. Valletta¹², A. Borghi², S. Amarri⁸, M. Bonvicini¹, F. Bernardi³

¹*Pediatric Cardiology and Adult Congenital Unit, Univ. of Bologna, S.Orsola-Malpighi Hospital*

²*Dept. of Pediatrics, Ramazzini Hospital, Carpi*

³*Dept. of Pediatrics, Univ. of Bologna, S.Orsola-Malpighi Hospital*

⁴*Dept. of Pediatrics, Maggiore Hospital, Bologna*

⁵*Dept. of Pediatrics, Infermi Hospital, Rimini*

⁶*Dept. of Pediatrics, Bufalini Hospital, Cesena*

⁷*Dept. of Pediatrics, Univ. of Modena*

⁸*Dept. of Pediatrics, Arcispedale Santa Maria Nuova (RE)*

⁹*Dept. of Pediatrics, Arcispedale Sant'Anna, Ferrara*

¹⁰*Dept. of Pediatrics, AUSL, Piacenza*

¹¹*Dept. of Pediatrics, Santa Maria Hospital, Ravenna*

¹²*Dept. of Pediatrics, Morgagni-Pierantoni Hospital, Forlì*

¹³*Dept. of Pediatrics, Santa Maria della Scaletta Hospital, Imola*

Kawasaki disease (KD) is a febrile systemic vasculitis of unknown etiology usually affecting children younger than 5 years of age. Coronary aneurysms represent the major complications with the risk of sudden death and myocardial infarction in childhood and adulthood. Although gastrointestinal involvement is not infrequent, the correlation with coronary lesions is uncertain and to date the presence of abdominal manifestations is not recognized as a risk factors for coronary involvement. Aim: to evaluate whether the presence of abdominal manifestations at onset of KD identify a group at major risk for coronary lesions. Methods: multicenter retrospective study of 250 KD patients diagnosed in 12 Pediatric Departments in Emilia-Romagna, between 2000 and 2015. We divided patients in 2 groups according to presence or not of abdominal manifestations at onset of the disease and we compared demographic, clinical presentation, days before treatment, total days of fever and laboratory data of the acute and subacute phase, and coronary lesions (ectasia and aneurysms). Results: 94 patients with (55 boys) and 156 without (97 boys) abdominal features at diagnosis. Patients with abdominal manifestations were younger ($p < 0.001$; younger than 1 year: $p < 0.002$) and more likely to receive delayed treatment ($p < 0.006$); seasonality and clinical presentation (typical and atypical/incomplete) were significantly different between groups (respectively $p < 0.03$ and $p < 0.001$). In patients with intestinal involvement, albumin of the acute phase was significantly lower ($p < 0.001$), and during the subacute phase WBC and PLT were higher ($p < 0.007$ and $p < 0.000$), RBC were lower ($p < 0.008$). Number of coronary aneurysms was significantly higher in patients with compared to patients without ($p < 0.004$), while no difference was found about ectasia. Conclusion: Since KD is a rare disease, multicenter studies are crucial. Patients with gastrointestinal features were younger and tended to be late treated. To our knowledge, this is the first report suggesting that abdominal manifestations at onset of the disease can represent a marker of more severe and diffuse vasculitis and could identify a high-risk group for coronary aneurysms.

P207

VALUTAZIONE NEUROPSICOLOGICA IN PAZIENTI AFFETTI DA PATOLOGIA ACUTA DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE

E. Bozzola¹, P. Bergonzini¹, A.E. Tozzi², M. Masci¹, J. Giubinelli¹, A. Krzystofiak¹, L. Cursi¹, L. Lancella¹, A. Quondamcarlo¹, A. Villani¹

¹*UO Pediatria Generale e Malattie Infettive, Ospedale Bambino Gesù, Roma*

²*Direzione Sanitaria, Ospedale Bambino Gesù, Roma*

Obiettivo: Valutazione delle sequele neuro-psicologiche e comportamentali ad un anno da una infezione acuta del sistema nervoso centrale (ACNS) in bambini tra 3 e 17 anni, ricoverati presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù tra Giugno 2013 e Giugno 2015.

Metodi: Valutazione psicologica e test neuropsicologici ai pazienti e ai genitori durante la prima settimana di ricovero (T0) e dopo un anno (T1). Le scale utilizzate per la valutazione sono: Leiter International Performance Scale-Revised (profilo cognitivo); Developmental test of Visual-Motor Integration (integrazione visuo-motoria); Child Behavior Checklist e K-SADS-PL (valutazione psicopatologica). L'analisi statistica è stata eseguita con t test e considerati significativi $p < 0,05$.

Risultati: Sono stati inclusi 48 bambini con età media di 6.4 anni, suddivisi in 3 gruppi: gruppo A=Meningiti($n=14$), gruppo B=Cerebelliti($n=15$), gruppo C=Meningoencefaliti($n=17$). Al T0 non sono stati osservati problemi neuro-psicologici. Gli ID (disordini internalizzanti, ovvero ansia, problemi affetti e somatici) sono stati riscontrati soprattutto nei pazienti affetti da meningiti e cerebelliti: la differenza tra T0 e T1 è risultata statisticamente significativa($p=0,0006$); i disturbi più frequentemente osservati sono stati problemi di ansia (47% dei pazienti), somatici (29%) ed affettivi(29%). La percezione visiva è risultata statisticamente peggiorata ad un anno nella nostra coorte di pazienti($p=0.0295$), soprattutto nel Gruppo A($p=0,0484$); anche la coordinazione motoria è risultata peggiorata al follow-up($p=0.0037$). Inoltre nei bambini sotto i 6 anni gli ID impairment sono risultati patologici nel 20% dei casi rispetto al 13% dei bambini sopra i 6 anni($p=0.0058$). Tali pazienti hanno anche sviluppato maggiormente problemi di coordinazione motoria($p=0.0081$).

Conclusioni: I bambini sopravvissuti ad infezioni ACNS hanno maggior rischio di sviluppare sequele neuropsicologiche. Gli ID disorders possono svilupparsi precocemente e devono essere individuati per evitare depressione in età adulta.

P208

LE COMPLICANZE DELLA VARICELLA NEI PAZIENTI SANI E NEI PAZIENTI IMMUNODEPRESSI

E. Bozzola¹, A. Tozzi², M. Masci¹, C. Rossetti¹, A. Krzystofiak¹, L. Nicolosi¹, G. Castelli Gattinara¹, L. Lancella¹, A. Villani¹

¹UO Pediatria Generale e Malattie Infettive, Ospedale Bambino Gesù, Roma

²Direzione Sanitaria, Ospedale Bambino Gesù, Roma

Scopo. Abbiamo studiato l'incidenza di complicanze nei bambini ricoverati per varicella presso l'Ospedale Bambino Gesù, Roma.

Metodologia. Criteri di arruolamento sono stati: età al momento del ricovero <18 anni, ricovero presso l'Ospedale Bambino Gesù nel periodo compreso tra il 1/2/2003 e il 1/2/2016.

I pazienti sono stati distinti in due gruppi:

-gruppo A pazienti con una patologia di base e/o in terapia immunosoppressiva

-gruppo B pazienti precedentemente sani.

Risultati. Abbiamo esaminato le cartelle di 826 bambini ricoverati per varicella. I pazienti appartenenti al gruppo A sono risultati 125 (15%). Tra di essi, il 26% era affetto da patologie onco-ematologiche, il 14% era stato sottoposto a trapianto, il 11% in terapia per sindrome nefrosica e il 10.6% affetto da patologia neurologica acuta. Tra i pazienti appartenenti al gruppo B, il 38% stava effettuando terapia immunosoppressiva al momento dell'esordio della varicella.

I pazienti sani, appartenenti al gruppo B, sono risultati essere 701. La durata della degenza è risultata simile nei due gruppi, essendo stata di 7.44 giorni nel gruppo A e di 7.1 giorni nel gruppo B. L'intervallo tra l'esordio della varicella e l'inizio della terapia è risultato uguale per i due gruppi di pazienti, ovvero di 2.9 giorni. I pazienti del gruppo B si sono presentati più tardi in ospedale rispetto a quelli del gruppo A (3.7 giorni versus 2.4 giorni). La percentuale di complicanze è stata sovrapponibile nei due gruppi, ovvero pari al 25.6%. Conclusioni. Anche se la varicella non causa frequentemente complicanze, essa può rappresentare causa di ospedalizzazione in età pediatrica. L'incidenza di complicanze è simile nei pazienti con patologie di base e in pazienti altrimenti sani. La vaccinazione anti-varicella dovrebbe essere incentivata per ridurre l'incidenza di varicella e soprattutto di complicazioni ad essa correlata, causa non solo di sofferenza clinica per il paziente ma anche di onere economico per la collettività, sia in termini di assistenza medica sia di perdita di giorni lavorativi per i genitori.

P209

I NUOVI CASI DI MALNUTRIZIONE: LO SCORBUTO

A. Villani¹, L. Rotondi Aufiero¹, E. Santoro², M. Marchili¹, I. Tarissi de Jacobis¹, A. Marchesi¹, V. Pansini¹, G. Mastantuoni³

¹U.O.C. Pediatria generale e Malattie Infettive, Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

²Specializzazione Pediatria, Policlinico di Tor Vergata, Roma

³U.O. Traumatologia, Dipartimento Emergenza, Accettazione A.R.C.O., Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Introduzione: Nei Paesi industrializzati del XXI secolo, è crescente l'attenzione nei confronti dei bambini, che non muoiono di fame, ma si nutrono di alimenti poveri e limitati di nutrienti (fame nascosta). Presentiamo un caso di scorbutto, patologia causata dal deficit di vitamina C frequente nei bambini a dieta selettiva o insufficiente.

Caso clinico: nel mese di Febbraio, A. (2 aa e 5 mesi) è stato inviato dall'Ambulatorio di Traumatologia a ricovero in Pediatria Generale e M. Infettive (DPUO-Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma) per sospetta patologia sistemica. Riferito benessere fino ad Agosto 2015 quando, a seguito di una caduta accidentale, A. iniziava a presentare dolore agli arti inferiori e zoppia. Riscontrata una frattura incompleta distale del condilo esterno, è stata posizionata valva gessata. Dopo la rimozione, si è assistito a progressivo peggioramento clinico, A. era stato ricoverato presso altro Ospedale dove gli accertamenti eseguiti deponivano per coxite bilaterale con estensione ai tessuti molli per cui aveva iniziato terapia con FANS con beneficio solo iniziale. Giunto quindi alla nostra attenzione per approfondimento, A. presentava condizioni generali erano scadenti, irritabilità, lesioni petecchiali diffuse, ipertrofia gengivale, ipotonia assiale e degli arti. Sono stati eseguiti accertamenti di laboratorio volti ad escludere patologie sistemiche oncoematologiche (immunofenotipo, aspirato midollare e biopsia ossea non diagnostici), patologie infettive (negativi), patologie reumatologiche (autoanticorpi assenti) e radiologici (scintigrafia ossea e radiografia dello scheletro) compatibili con scorbutto (assenti segni di fratture recenti o in risoluzione). A. da 6 mesi effettuava una dieta priva di frutta, verdura e carne e presentava deficit di vitamina C, VitD e ferro. La terapia con integratori ha permesso in 3 mesi la risoluzione completa del quadro clinico.

Conclusioni: È fondamentale che il Pediatra presti la dovuta attenzione alle problematiche relative all'alimentazione e, in presenza di fattori di rischio (quali diete selettive), consideri patologie carenziali tra le diagnosi differenziali di quadri clinici con coinvolgimento sistemico.

Feeding the child. Pediatric Nutrition, 7th ed, Kleinman RE et al, 2014 p.143

P210

FOLLOW UP NEL BAMBINO OPERATO ALLA NASCITA DI ATRESIA ESOFAGEA: PROBLEMI NUTRIZIONALIA. Villani¹, L. Rotondi Aufiero¹, M. Marchili¹, S. Falasca¹, M. Gonfiantini¹, F. Bevilacqua², I. Tarissi de Jacobis¹¹U.O.C. Pediatria Generale e M. Infettive, Dipartimento Pediatrico Universitario Ospedaliero, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma²U.O. Psicologia Clinica, Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Introduzione: L'atresia esofagea (EA) con o senza fistola tracheoesofagea (TEF) è una malformazione congenita rara. Il tasso di sopravvivenza oggi supera il 95% e un numero crescente di pazienti raggiunge l'età adulta. I problemi nutrizionali sono frequenti sia nella prima infanzia che a lungo termine mentre le complicanze post-operatorie quali la stenosi esofagea (SE) ed reflusso gastroesofageo (RGE) si riducono progressivamente.

Scopo: con il crescente numero di bambini operati di EA che raggiungono l'età adulta, ora è essenziale conoscere e comprendere la storia naturale di questa condizione per migliorare la gestione di questi pazienti

Materiali e metodi: Studio retrospettivo dal 2009 su pazienti operati alla nascita per EA presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù seguiti dal XII mese di vita in Day Hospital di Pediatria Generale e valutati con controlli periodici standardizzati (24 e 36 mesi, tra i 4 e i 6 anni di vita). Lo stato nutrizionale è stato valutato con Peso/Lunghezza [curve WHO] ≤ 24 e BMI [curve SIEDP/ISPED] ≥ 24 mesi in centili e l'eventuale presenza di complicanze correlate con EsofagoGastroDuodenoScopia e/o pHmetria.

Risultati: 53 pazienti (28F,25M) a 24 mesi di vita: 7 con TEF, 12 con età gestazionale sotto le 37 settimane, 8 con sindromi/associazioni genetiche. Presentavano scarso accrescimento (3°-25° Centile): 26 pazienti su 53 di cui 9 in nutrizione enterale tramite PEG [24 mesi], 12 su 25 [36 mesi], 6 su 16 [4-6aa]. Complicanze post-operatorie: 24 pazienti con SE, 1 anastomosi esofagea con FLAP, 4 TEF recidivante, 7 leak anastomosi a breve termine [< 24 mesi]; 28 con RGE e 9 con SE su 43 [24 mesi], 12 pazienti con RGE su 24 [36 mesi], 10 con RGE e 1 con SE su 16 [4-6aa].

Conclusioni: E' necessario un follow-up a breve e lungo termine con maggiore attenzione ai problemi nutrizionali nel bambino operato alla nascita di EA.

H. IJsselstijn et al.: Esophageal atresia: long-term morbidities in adolescence and adulthood. *Diseases of the Esophagus* (2013) 26,417-421

P211

DOPING IN UN GRUPPO DI ADOLESCENTI CHE PRATICANO ATLETICA LEGGERAS. Manfredi¹, R. Panconi²¹A.U.S.L. Nord-Ovest Toscana, U.O.C. Pediatria²A.S.L. 2 Ligure

Dilaga in modo eclatante il fenomeno del Doping nonostante i controlli effettuati sul loro uso. Purtroppo il ricorso a queste sostanze è una pratica ormai diffusa anche tra gli Adolescenti che praticano sport. Con un questionario anonimo abbiamo analizzato il ricorso a farmaci ed integratori, i dosaggi assunti, le motivazioni per cui erano utilizzati, gli stili di vita, chi aveva consigliato di usarli (genitori 38%). Abbiamo così rilevato che un numero sempre maggiore di ragazzi fa uso di anabolizzanti (13%M-11%) ed integratori (28%M-25%F). Per valutare se con l'assunzione di questi prodotti conseguivano maggiori successi abbiamo seguito per 3 anni 2 gruppi omogenei di Adolescenti compresi fra i 14 ed i 18 anni che si dedicavano all'Atletica Leggera. Il primo di 64 giovani (34M) ha dichiarato di assumere regolarmente da 3 anni anabolizzanti per os. ed i.m. ed integratori (9gr.di), il secondo di 68 ragazzi (35M) non vi ha mai fatto ricorso ma ha seguito precise indicazioni su alimentazione e corretti stili di vita. Abbiamo esaminato i risultati ottenuti in competizioni ufficiali: nelle gare brevi (100 e 200) nel primo anno i giovani dopati migliorano in media 0.9"(M) e 1"(F) sui 100 e 1"09(M) e 2"(F) sui 200, mentre gli altri ragazzi registrano progressi di 0.3"(M) e 0.5"(F) sui 100 e 0.8"(M) e 1"(F) sui 200. Nelle competizioni lunghe (800 e 1500) entrambi i gruppi progrediscono in media 1"05-2"09(M) e 2"-3"(F). Al terzo anno i giovani dopati registrano tempi inferiori a quelli realizzati in precedenza 1"(M) 1"02(F) sui 100 e 1"08(M) e 2"(F) sui 200, mentre sugli 800-1500 migliorano 1"55-2"15(M) e 2"40-3"(F). Gli altri Adolescenti invece progrediscono 0.4"(M) e 0.5"(F) sui 100 e 0.8"(M) e 1"(F) sui 200m; mentre sugli 800-1500 migliorano 2"-2"10(M) e 3"-4"(F). Questi dati dimostrano che il ricorso al DOPING permette di conseguire risultati migliori solo nelle gare brevi e che anche un'alimentazione equilibrata accompagnata da corretti stili di vita consente sensibili miglioramenti senza mettere a rischio la salute. E' necessario quindi sviluppare un'Educazione Sanitaria che segua i giovani nelle attività sportive affinché non facciano ricorso al Doping nell'illusione di ottenere facili successi. Vantaggiato D.R. Doping e dipendenza: la matrice comportamentale. *Boll. delle Dipendenze* 33°n.3/2010,9-18

P212

LA TUBERCOLOSI IN ETÀ PEDIATRICA A ROMA: STUDIO RETROSPETTIVO DI 20 ANNID. Buonsenso¹, L. Lancella², A. Krzysztowiak², M. Ceccarelli¹, P. Valentini¹¹Dipartimento di Pediatria, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma²Dipartimento di Pediatria Generale e Specialistica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Introduzione. Anche se l'incidenza della tubercolosi (TB) nei paesi sviluppati è diminuita a partire dagli ultimi decenni, la TB rimane un importante problema di salute pubblica nei paesi industrializzati. Scopo dello studio è descrivere le caratteristiche cliniche, sociali ed epidemiologiche dei pazienti pediatrici con TB ricoverati dal 1990 al 2009 in due ospedali romani. La distribuzione in diversi gruppi di popolazione (immigrati, i figli degli immigrati nati in Italia, italiani) è stata studiata. Aspetti non-comuni circa la gestione della tubercolosi, come ad esempio la terapia osservata direttamente (DOT) nei bambini nomadi, la co-infezione congenita TB-HIV e la sindrome infiammatoria da ricostituzione immunitaria (IRIS) sono stati discussi Materiali e metodi. Studio retrospettivo basato sulla raccolta di dati demografici, clinici, terapeutici ed epidemiologici dei pazienti ospedalizzati per tubercolosi attiva dal gennaio 1990, a dicembre 2009.

Risultati: 213 pazienti (107 femmine e 106 maschi) di età inclusa tra 0 e 17 anni sono stati valutati, con riscontro di un aumento dei casi negli ultimi anni. La fascia di età più interessata è stata quella compresa tra 1 e 5 anni. Polmoni, linfonodi sistema nervoso centrale sono state le sedi più comunemente coinvolti. Tre bambini presentavano co-infezione HIV-TB, in uno dei quali era una co-infezione congenita con successiva diagnosi di IRIS. Il 33,8% dei pazienti era inizialmente asintomatico. Il "caso indice" è stato identificato nel 25,7% dei casi. 53,5% dei bambini non erano di nazionalità italiana, di questi il 32,5% sono stati bambini nati stranieri e il 67,5% sono nati in Italia da genitori stranieri.

Conclusioni. La TB pediatrica ha una tendenza all'aumento dei casi, soprattutto nella categoria dei bambini stranieri, anche se nati in Italia. In un caso abbiamo osservato una co-infezione congenita TB-HIV (0,47%), di solito osservata nei paesi con un'alta incidenza di entrambe le infezioni nelle donne in età riproduttiva. In un caso è stato necessario iniziare una Directly Observed Therapy (secondo la nostra conoscenza, il primo descritto in Italia), a causa della bassa compliance al trattamento della famiglia. Anche se l'Italia è ancora un paese a basso endemica TB, in popolazioni selezionate l'incidenza è in aumento, il che rappresenta un fattore di rischio per la diffusione della TBC tra la popolazione in generale. Una più stretta sorveglianza di selezionate popolazioni a rischio può contribuire a prevenire una nuova diffusione della tubercolosi in Italia.

P213

DEFICIT MATERNO DI VITAMINA B12 IN AMBITO DI SCREENING NEONATALE ESTESO (SNE): "INCIDENTAL FINDING" O VALORE AGGIUNTO DELLO SCREENING?S. Paci¹, S. Gasperini², L. Alberti³, C. Montanari¹, C. Galimberti², V. Ravazzani³, E. Salvatici¹, S. Lucchi³, C. Portella³, A. Biondi², E. Riva¹, C. Corbetta³, R. Parini², G. Banderali¹¹Clin. Ped., Univ. degli Studi di Milano, Osp. San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo, Milano²Clin. Ped., Univ. degli Studi di Milano-Bicocca, Fond. MBBM, Osp. San Gerardo di Monza, ASST Monza, Monza³Lab. di Rif. Reg. per lo Screening Neonatale, Osp. dei Bambini "V. Buzzi", ASST Fatebenefratelli-Sacco, Milano

Scopo dello studio: La vitamina B12 (cobalamina) non è sintetizzabile da parte dell'organismo, e pertanto deve essere introdotta con gli alimenti che la contengono (carne, pesce, uova, latte e derivati). Escludendo le forme ereditarie, i deficit di B12 possono essere causati da restrizione dietetica o da alterato assorbimento.

Descriviamo i casi di positività neonatale secondaria a deficit materno di B12 precedentemente misconosciuto, emersi nell'ambito del Progetto Lombardo di Ricerca Indipendente SNE (Agosto 2014-Settembre 2015).

Pazienti e metodi: Nel periodo indicato sono stati sottoposti a SNE 36.765 neonati a termine per adesione parentale volontaria, di cui 17 segnalati ai due Centri Clinici di Riferimento partner del progetto per condizione di rischio per sospetto deficit secondario di vitamina B12, selezionati tramite tool informatico "R4S - Region 4 Stork Collaborative Project" e "second tier test - 2TT" per Acido Metilmalonico (b-MMA).

Risultati: 15/17 neonati positivi erano allattati esclusivamente al seno all'esecuzione dello SNE; tutti presentavano deficit di B12 più o meno severo (in 12/17 casi associato ad iperomocisteinemia), concentrazioni plasmatiche di acido folico variabili, e valori di MMA urinario superiori ai limiti di riferimento.

Lo screening materno ha consentito ad oggi l'identificazione di 14 madri con deficit di vitamina B12, di cui:

- sei con dieta povera di B12 e positività degli anticorpi anticellule parietali gastriche
- una con parassitosi (amebiasi) intestinale (in Italia da pochi mesi) e dieta povera di B12 e folati;
- sei madri vegane o vegetariane non adeguatamente supplementate in gravidanza;
- una con pregresso intervento di by-pass gastrico per obesità e familiarità per iperomocisteinemia, con regolare intake alimentare di B12.

Abbiamo proceduto a supplementare con vitamina B12 sia i neonati che le madri deficitarie con schemi terapeutici ad hoc, assistendo a tempestiva normalizzazione dei parametri biochimici ed urinari, e consentendo l'avvio di un follow up congiunto (tuttora in corso).

Conclusioni: I nostri dati evidenziano una prevalenza di deficit secondario materno di vitamina B12 pari a 1:2163, ben superiore a quello attualmente riportato in Italia (1:7945 - Rapporto Tecnico SIMMESN 2013) e sottolineano quanto sia importante un approfondimento già durante il periodo della gravidanza (Scolamiero E et al, Clinical Biochemistry 2014) e poi dell'allattamento per evitare gravi conseguenze, spesso misconosciute, nel lattante.

P214

UN APPROCCIO METAGENOMICO PER LO STUDIO DEI PATOGENI IN FIBROSI CISTICA

E. Baldo¹, S. Manara², E. Pasolli², A.J. Tett², F. Armanini², T.D. Truong², C. Guerzoni¹, V. Turrin¹, L. Vicentini¹, M. Pace¹, P. Gualdi³, M. Schinella³, G. Dinnella¹, N. Segata²

¹U.O. di Pediatria Centro di supporto provinciale per la cura della fibrosi cistica Ospedale S.Maria del Carmine Rovereto (Tn)

²Centre for Integrative Biology, University of Trento

³Lab. di patologia clinica Ospedale di Rovereto (Tn)

La fibrosi cistica (FC) è una malattia autosomica recessiva causa di infezioni polmonari croniche che esitano in insufficienza respiratoria. Causa della perdita funzionale sono microbi patogeni isolati in ospedale e testati per antibiotico-resistenze e virulenza. Tali procedure dispendiose in termini di tempo non hanno permesso di comprendere chiaramente le dinamiche delle popolazioni microbiche. Questo studio punta ad ottenerne un'immagine più completa con metodi non colturali quali metagenomica e metatrascrittomica, con focus sui patogeni. Sfruttando le potenzialità della metagenomica, è stato possibile caratterizzare l'intera comunità microbica nei campioni di espettorato indotto di 50 pazienti in fasce di età diverse e caratterizzare genomicamente i patogeni. Tra questi *S. aureus* e *P.aeruginosa* sono i più diffusi. L'attenzione è stata focalizzata su *S. aureus*, primo patogeno che colonizza le vie aeree nei pazienti FC, con potenziale ad acquisire farmacoresistenza. L'utilizzo di metodi computazionali sviluppati per discernere ceppi batterici diversi ha evidenziato che mentre i pazienti presentano ceppi distinti di *S. aureus*, i conviventi condividono lo stesso ceppo. I Pazienti tendono a mantenere lo stesso ceppo negli anni con mutazione molto bassa. Approfondendo l'analisi dei genomi ricostruiti è stato possibile accertare le resistenze agli antibiotici e i fattori di virulenza quali leucocidina di Pantone-Valentine ed elemento mobile catabolico dell'arginina senza isolare i patogeni in piastra per testarli con i saggi clinici classici. Con la metatrascrittomica si è osservato che lo *S. aureus* si adatta al difficile ambiente polmonare di questi pazienti con l'attivazione di vie metaboliche specifiche: resistenza ad antibiotici, ad anossia e ad alte concentrazioni di sale. Questo studio è un primo passo per il monitoraggio delle infezioni in FC con metodi più rapidi rispetto alla coltivazione, con la possibilità di osservare batteri non coltivabili e avere un'idea più chiara riguardo la loro abbondanza. La conoscenza dei patogeni, dello sviluppo delle resistenze e dell'adattamento all'ambiente polmonare potrebbe rendere possibile una terapia mirata e personalizzata con ricadute positive sull'aspettativa e sulla qualità della vita.

P215

CURE PALLIATIVE IN ETA' PEDIATRICA: DOVE E COME? IL CASO DI STUDIO DELLA REGIONE EMILIA ROMAGNA

M.E. Abate¹, S. Rosa², L. Corvaglia³, G.L. Di Gennaro⁴, R.M. Melotti⁵, O. Valentini⁶, S. Falcioni⁷, M.P. Fantini²

¹Centro Spec. di Riferim. Trapianto di Cellule Staminali ed Oncologia Pediatrica Muscoloscheletrica, Ist. Ortopedico Rizzoli, Bologna

²Dip. di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università degli Studi, Bologna

³U.O.C. Neonatologia, Policlinico Sant'Orsola - Malpighi, Bologna

⁴S.C. Ortopedia e Traumatologia Pediatrica, Ist. Ortopedico Rizzoli, Bologna

⁵Dip. di Scienze Mediche e Chirurgiche, Università degli Studi, Bologna

⁶Staff Formazione, Az. USL, Imola

⁷S.C. Pianificazione, Programmazione e Controllo, Ist. Ortopedico Rizzoli, Bologna

Obiettivi. Analizzare per la popolazione di età 1-17 anni residente nella Regione Emilia Romagna e deceduta per cause naturali, i setting assistenziali (domicilio o struttura ospedaliera) utilizzati nei 12 mesi precedenti il decesso, nel periodo 2010-2015.

Metodologia. Per la rilevazione della mortalità e del luogo del decesso è stato utilizzato il Registro di Mortalità Regionale (REM). Sono stati utilizzati i flussi regionali SDO (Schema di Dimissione Ospedaliera) e ADI (Assistenza Domiciliare Integrata) degli anni 2009-2015 per quantificare il numero di ospedalizzazioni, le giornate di degenza e la fruizione dell'Assistenza domiciliare nei 12 mesi precedenti il decesso. Nella banca dati SDO, inoltre, sono stati individuati i codici di diagnosi ICD9CM afferenti ai 4 gruppi di malattie gravi in età pediatrica secondo la classificazione adottata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità [1].

Risultati. Nel periodo 2010-2015, i decessi in età 1-17 anni per causa naturale registrati nel flusso REM sono stati in totale 280, di cui 223 (79.6%) appartenenti ai 4 gruppi di malattie gravi considerate. I deceduti risultano più numerosi nel gruppo tumori (40.2%). Considerando globalmente i 4 gruppi, il dato che emerge con maggior evidenza è che il 78.9% decede presso una struttura ospedaliera. Tuttavia, i decessi avvenuti presso l'abitazione sono stati più frequenti tra i bambini che avevano usufruito di ADI, differenza risultata statisticamente significativa ($p=0.004$).

Conclusioni. Questi dati, globalmente considerati, se da un lato danno una dimensione della rilevanza del problema dall'altro meritano una riflessione sulla necessità di potenziare l'attivazione di percorsi assistenziali domiciliari all'interno della rete di cure palliative pediatriche attualmente esistente, con l'obiettivo di favorire la vicinanza al contesto familiare. La metodologia di analisi, con l'utilizzo dei flussi regionali ADI, REM e SDO, può rappresentare inoltre uno strumento utile per individuare nell'ambito dei bambini ospedalizzati quelli che potenzialmente necessitano di cure palliative.

Bibliografia. [1]Himmelstein B. P., Hilden J. M., Morstad Boldt A., Weissman D., Medical progress Pediatric Palliative Care. The new england journal of medicine, 2004 N Engl J Med 2004;350:1752-62.

P216

L'EFFETTO DEL DIABETE MELLITO E DELLA PRATICA SPORTIVA SULLA MOBILITÀ ARTICOLARE, FORZA MUSCOLARE E POSTURA DI GIOVANI SOGGETTIP. Francia¹, E. Casalini², M. Gulisano¹, P.A. Bosi¹, B. Piccin²¹Dip. Medicina Sperimentale e Clinica di Firenze²Unità di Diabetologia, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer

È noto come il diabete possa incidere negativamente sulla mobilità articolare, forza muscolare e postura. Scopo dello studio è stato quello di valutare la presenza di differenze funzionali fra giovani pazienti con diabete mellito tipo 1 (DMT1) e soggetti sportivi di pari età.

In 23 pazienti con diabete (gruppo D), età media 10.7±1.2 anni, durata della malattia 6.1±3.0 anni, HbA1c media 7.6±0.9 %, (13/11:m/f), ed in 53 controlli sani (gruppo C), età media 11.1±1.5 anni, (39/14:m/f) è stata valutata la forza muscolare (salto in lungo, hand grip and lateral pinch test), mobilità articolare della caviglia (MAC) (inclinometro), flessibilità (sit and reach test), appoggio del piede in ortostatismo e postura sul piano sagittale (baropodometria, immagini). Il gruppo C era composto da due squadre di giovani giocatori di calcio: prima squadra (gruppo SP1) (23/0:m/f), età media 12.00.3 anni; seconda squadra (gruppo SP2) (15/0:m/f), età media 9.01.3 anni), ed una squadra di 14 giocatrici di pallavolo (0:14/:m:f), età media 11.8±0.3 anni (group VP).

I test per la valutazione della forza non hanno evidenziato differenze fra i gruppi confrontabili per età. Il gruppo D ha mostrato una riduzione della MAC in flessione plantare rispetto al gruppo VP (31.2°±5.5 vs 41.0°±5.6; p<0.001). Il gruppo SP1 ha evidenziato una MAC minore rispetto al gruppo VP (122.5°±30.0 vs 149.3°±13.7; p<0.005), e la flessione plantare della caviglia (28.4°±7.5 vs 41.0°±5.6; p<0.001) era maggiormente ridotta rispetto alla dorsale (94.1°±23.7 vs 108.3°±10.2; p<0.05). Considerando tutti i soggetti valutati la MAC era correlata alla flessibilità (r=0.37; p<0.005).

Sul piano sagittale nel gruppo C l'inclinazione degli assi passanti per il centro del malleolo laterale e per il centro della testa della fibula o per il trago dell'orecchio sono risultati correlati (r=0.52, p<0.01). L'inclinazione dell'asse passante per la fibula è risultato correlato con le pressioni plantari a livello dell'avampiede o retro piede (r=0.38; p<0.05).

I risultati di questo studio pilota mostrano che il diabete ed il gioco del calcio possono limitare la MAC o caratterizzare la postura. La conferma di questi risultati in studi di maggiori dimensioni potrebbe giustificare la definizione di opportuni interventi preventivi.

P217

DISFUNZIONE MULTIORGANO (MOF) IN CORSO DI ENCEFALOPATIA NEONATALE. INDAGINE EPIDEMIOLOGICA SU UN CAMPIONE DI NEONATI OSSERVATI NEL PERIODO GENNAIO 2009 - MAGGIO 2016E. Piro¹, D. Coco¹, G. Puccio¹, V. Maniscalchi¹, M. Curto Pelle¹, M. Giuffrè¹, M. Carta¹, E. Candela¹, A. D'Anna¹, V. Insinga¹, C. Provenzano¹, C. Campo¹, S. La Placa¹, B. Gabriele¹, I.A.M. Schierz¹, G. Corsello¹¹Dip. di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro" AOUP P. Giaccone, Università di Palermo

Premessa: l'encefalopatia neonatale è una condizione clinica eterogenea ad etiologia multipla riconducibile sia a fattori prenatali che perinatali. La forma Ipossico-Ischemica (EII), si attesta per valori di 1-8 su 1000 nati vivi e può associarsi a un quadro di coinvolgimento di almeno un organo o sistema interessato tra cuore, polmoni, reni e fegato (disfunzione multiorgano o MOF).

Obiettivi e metodi: analisi della incidenza di EII negli inborn e nel totale dei ricoverati ≥34seg nel periodo 01/2009-05/2016, e in quest'ultimo campione analisi della frequenza di MOF ed entità di coinvolgimento d'organo in relazione allo stadio (Sarnat) di EII e confronto tra i campioni di neonati con EII con e senza concomitante MOF relativamente a rilievi clinici e prognostici.

Risultati: si sono osservati 44 casi di EII di grado moderato o grave su un totale di 6347 nati inborn (6,9/1000). Nel campione di neonati ricoverati (inborn-outborn) con EII (130 casi) si sono identificati 42% dei casi (55/130) con stadio Sarnat I, 55% dei casi (71/130) con Sarnat II e 3% dei casi (4/130) con Sarnat III.

Nel campione di EII (130 casi) si è riscontrata MOF nel 73,8% dei casi (96/130), e di questi 37 con stadio Sarnat I (38,5%), 55 con Sarnat II (57,3%), 4 con Sarnat III (4,2%). Nel campione di EII con MOF la frequenza di coinvolgimento d'organo è stata: fegato nel 81,3%, reni nel 53,1%, cuore nel 33,3%, polmoni nel 21,9%. In relazione allo stadio di encefalopatia si sono riscontrati valori statisticamente significativi solo per cuore (p-value#0,01309) e polmoni (p-value#0,0003708) più frequentemente coinvolti nei casi con Sarnat III.

Riguardo il numero di organi coinvolti si è riscontrato l'interessamento nel 40,6% di 1 organo (39/96), nel 35,4% di 2 organi (34/96), nel 17,7% di 3 organi (17/96), nel 6,3% di 4 organi (6/96). In relazione allo stadio di EII si è riscontrato con valori statisticamente significativi (p-value#1,65e-06) come in Sarnat III si sia presentato coinvolgimento di organi maggiore (3 e 4).

Conclusioni: il coinvolgimento anche di un solo organo è un elemento aggravante il profilo di rischio neonatale. L'interessamento di più organi è associato ad una maggiore frequenza di problematiche neonatali, con importanti ricadute sulla gestione assistenziale

P218

VACCINAZIONI IN AMBIENTE PROTETTO A PADOVA: 14 ANNI DI ESPERIENZAS. Masiero¹, D. Dona², S. Brisotto¹, E. Borgia¹, F. Visentin¹, L. Da Dalt¹¹*U.O.C. Pronto Soccorso Pediatrico, Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova*²*Unità di Malattie Infettive Pediatriche, Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova*

Background. Le preoccupazioni relative alla sicurezza dei vaccini sono in aumento con conseguente riduzione della compliance al calendario vaccinale. Dal 2002 presso il Pronto Soccorso Pediatrico di Padova è stato attivato un Servizio di Vaccinazioni in Ambiente Protetto (SVAP). Gli obiettivi di questo studio sono di valutare i rischi correlati alle vaccinazioni e l'effetto di questo servizio sulla aderenza ai programmi vaccinali.

Materiali e metodi. Questo studio osservazionale prospettico ha incluso tutti i bambini che hanno usufruito del servizio in un periodo di 168 mesi, dal 1 ° gennaio 2002 al 31 dicembre 2015. Per ogni paziente sono stati raccolti: età, sesso, criteri di ammissione (divisi in: evento avverso dopo la vaccinazione precedente, allergie, altre motivazioni), il tipo di vaccini somministrati in precedenza e, in caso di ammissione ai servizi, gli eventi avversi acuti avvenuti dopo la vaccinazioni somministrate. Un follow-up di tutti i bambini è stata condotta per valutare il completamento del piano vaccinale.

Risultati. 560 vaccini (41,3% MPR o MPRV, 17,5% vaccinazione esavalente) sono stati somministrati a 359 bambini. Criteri di ammissione sono risultati nel 27.2% dei casi per eventi avversi dopo vaccinazione precedente (immediati e tardivi), nel 53% per allergie (81.5% reazioni non anafilattiche, 18.5% anafilassi) e nel 19.8% per altre motivazioni. Dopo la somministrazione di vaccini presso il nostro Servizio sono stati osservati solo quindici (2.7%) eventi avversi lievi. È interessante notare che il 96.3% dei bambini vaccinati almeno una volta al SVAP ha completato il piano vaccinale, a differenza dei bambini che non erano stati ammessi dove solo il 44,5% ha portato a termine le vaccinazioni.

Conclusioni. Il SVAP si è dimostrato servizio essenziale per il completamento del piano di vaccinazione dei bambini ad alto rischio. Inoltre rappresenta un mezzo importante per quei bambini non ad alto rischio che, per timori infondati di genitori, rischierebbero di non essere vaccinati.

Bibliografia. Gold M, Goodwin H, Botham S et al (2000) Re-vaccination of 421 children with a past history of an adverse vaccine reaction in a special immunisation service. Arch Dis Child 83:128-1

P219

OBSERVATION AND FOLLOW UP ENURESIS (PROJECT OVER)A. Pasinato¹, S. Gambotto², L. Cresta⁵, M.F. Messina⁶, M. Fama³, G. Bona⁷, M. Picca⁴¹*SICuPP Vicenza*²*SICuPP Torino*³*SICuPP Padova*⁴*SICuPP Milano*⁵*Pediatra di libera scelta di Genova*⁶*Dipartimento di Scienze Pediatriche Mediche, Chirurgiche, Ginecologiche, Biomediche-Università di Messina*⁷*Clinica Pediatrica, Università del Piemonte Orientale, Novara*

Introduction. Bedwetting is a condition that adversely affects the development of children personality and interferes with social relationships of children and their family.

Aim. After the project Over, the Project Over 2 started to evaluate the pediatric approach and the perception of the problem by the family. Secondary endpoint was the estimation of therapeutic intervention (comportamental and/or farmacological).

Methods. The study was based on a questionnaire filled by the parents of children, enrolled by 71 pediatricians from six different regions (Calabria, Liguria, Piemonte, Puglia, Sicilia and Veneto).

The follow-up of enuretic children was at 3-6-12 months.

Results. 3500 questionnaires were collected and analyzed, 265 children were enuretic, 69 enuretic subjects were followed for 12 months: as expected we observed a largest number of enuretic subjects between 5-7 year old. Upon the children 5-7 years old with enuresis, the behavioral and wait approach are the most commonly adopted intervention.

Number of parents who spoke of the problem with the pediatrician increase with the age of children. The data confirms that the family talks about when the problem persists and becomes important. At the 6th and 12th month of follow-up of subjects with enuresis we observed an increased recourse to pharmacological + behavioral approach (12% after 6 m-23% after 12 m)

Conclusions. The preliminary data show that the bedwetting is a disease "masked".

Initial waiting, behavioral therapy are more used approach by pediatricians, drug therapy is prescribed after a period of observation.

Bibliography. Caldwell PH, Despande AV, Von Gontard A. Management of nocturnal enuresis. BMJ 2013;347:f6259

P220

EPIDEMIOLOGIA E STORIA NATURALE DELLA PRIMA CRISI EPILETTICA CONVULSIVA IN PRONTO SOCCORSO PEDIATRICO: STUDIO LONGITUDINALE RETROSPETTIVO MONOCENTRICO

S. Sartori¹, G. Tessarin¹, S. Bergamo¹, F. Parata¹, C. Boniver¹, M. Vecchi¹, I. Toldo¹, A.C. Frigo¹, S. Scanferla¹, G. Perilongo¹, S. Bressan¹, L. Da Dalt¹

¹Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedaliera - Università degli Studi di Padova, Padova

Introduzione: La prima crisi epilettica convulsiva (PCEC) in età pediatrica è frequente causa d'accesso al Pronto Soccorso e importante fonte di preoccupazione per i genitori, ma non sempre a questa segue lo sviluppo di epilessia. Nonostante ciò, sono pochi e datati gli studi che descrivono il fenomeno nella sua totalità, spesso limitandosi alle convulsioni febbrili o alle crisi unprovoked; mancano inoltre dati relativi alla realtà italiana.

Scopo dello studio: Contribuire alla descrizione epidemiologica della PCEC in età pediatrica, fornire elementi per la stima del rischio di recidiva di crisi dopo PCEC e di diagnosi di epilessia.

Materiali e metodi: Abbiamo analizzato retrospettivamente gli accessi per crisi epilettica presso il PS Pediatrico dell'azienda Ospedaliera - Università degli Studi di Padova da Marzo 2011 a Febbraio 2012, includendo le sole PCEC. Sono stati raccolti dati relativi alla presentazione clinica, trattamento somministrato, esami diagnostico-strumentali, esito dell'accesso al PS. Ogni paziente è stato seguito per 4 anni, valutando i seguenti accessi presso il PS e le visite presso gli ambulatori della Neurologia/Neurofisiologia Pediatrica.

Risultati: Nei 12 mesi 108 pazienti si sono presentati presso il PS Pediatrico Padovano per PCEC. Oltre il 75% delle crisi era di durata <5 min, il 21,3% tra 5 min e 30 min (definizione "operativa" di Stato di Male Convulsivo - SMC) e solo l'1,9% superiore a 30 min (definizione "storica" di SMC). Nel 77% si trattava di convulsioni febbrili, mentre nel 13% non era possibile identificare una causa. Seguivano crisi sintomatiche remote (5,6%) ed acute (2,8%). Il rischio di recidiva a 4 anni è del 35%, ma oltre il 70% delle crisi si verifica già entro 12 mesi; il rischio di diagnosi di epilessia a 4 anni è del 12%, sale al 52% nelle sole crisi unprovoked. Nella metà dei pazienti epilettici la diagnosi di epilessia è stata formulata entro 71 giorni dall'accesso per PCEC. Fattori di rischio per la recidiva sono la durata della crisi >5 min e la presenza di anomalie epilettiformi all'EEG; il rischio di diagnosi di epilessia è invece correlato ad una crisi con esordio focale e di tipo unprovoked.

Conclusioni: conoscere l'epidemiologia e la storia naturale della prima crisi epilettica convulsiva fornisce elementi utili alla gestione clinica, all'approccio diagnostico ed al counseling al momento della dimissione dal Pronto Soccorso Pediatrico.

Nota bibliografica: Bergamo S, Parata F, Nosadini M, et al. Children with convulsive epileptic seizures presenting to padua

pediatric emergency department: the first retrospective population-based descriptive study in an Italian Health District. J Child Neurol. 2015 Mar;30(3):289-95.

P221

STUDIO MULTICENTRICO SINP SULLA SINDROME/MALATTIA DI MOYAMOYA: RISULTATI PRELIMINARI

S. Sartori¹³, C. Po¹³, A. Carai⁷, M. Rollo⁷, P. Toma⁷, G.S. Colafati⁷, C.E. Marras⁷, G. Esposito⁷, A. Rosati⁴, A. Cosi⁴, P. Accorsi¹, P. Martelli¹, A. Iodice¹, L. Giordano¹, S. Savasta⁶, F. Causin¹³, E. Lefe⁶, D. d'Avella¹³, F. Zappoli⁶, F. Greco², F. Raviglione⁸, S.M. Bova⁸, P. Ragazzi⁹, M. Agostini⁹, E. Cesaroni¹⁰, G. Di Rosa¹¹, L. Grazian¹², P. Striano⁵, L. De Carlo³, A. Suppiej¹³, M. Nosadini¹³, I. Toldo¹³

¹Spedali Civili, Brescia

²Azienda Ospedaliero Universitaria, Catania

³Ospedale Civile, Adria

⁴Azienda Ospedaliero Universitaria Meyer, Firenze

⁵Ospedale Pediatrico Gaslini, Genova

⁶IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

⁷Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

⁸Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano

⁹Città della Salute e della Scienza, Torino

¹⁰Ospedali Riuniti Marche, Ancona

¹¹Policlinico Universitario, Messina

¹²Ospedale Civile, Treviso

¹³Azienda Ospedaliera - Università degli Studi, Padova

Altri autori: Thomas Foadelli e Giuseppina Sanfilippo, IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

Introduzione. La vasculopatia di moyamoya (MM) è una patologia infrequente in senso assoluto, tuttavia in età pediatrica è causa rilevante di disturbi neurologici acuti e ripercussioni di lungo termine. Ad oggi, la letteratura più sostanziosa appartiene ai paesi asiatici ed al paziente adulto, ambiti in cui il MM risulta numericamente più rilevante. Scopo di questo lavoro è delineare caratteristiche epidemiologiche e cliniche e gestione terapeutica della patologia nella popolazione pediatrica in Italia. Metodo. Il GdS Malattie Cerebrovascolari SINP ha promosso una raccolta dei casi italiani di moyamoya mediante contatti email con i neurologi pediatri dei vari centri italiani. Lo studio è stato condotto (dicembre 2015 - luglio 2016) attraverso compilazione di una scheda ad hoc attraverso revisione di cartelle cliniche e documentazione iconografica. Risultati. 36 casi, 13 Centri coinvolti (7 Nord, 4 Centro e 2 Sud). 18 maschi (50%). 31 etnia caucasica, 1 rom, 4 asiatici. 3 casi familiari accertati, 1 dubbio. 18 pz con condizione associata, tra cui: malattie genetiche (9), infettive (3), endocrine (2), pregressa radioterapia (1). 5 casi riscontro occasionale in corso di accertamenti per altro motivo, età alla diagnosi 3-23 anni, media 1.6. 31 casi esordio con sintomi, età esordio: 0.4-27 anni, media 5.2 (50% dei pz età ≤ 3); intervallo esordio sintomi-diagnosi: meno di 1 mese-6 anni (50% meno di 1 mese). Esordio con 1 evento/sintomo isolato in 12 pz, più di un sintomo 19. Nel complesso 31 episodi deficitari di cui 17 stroke ischemico (di cui 7 associati a crisi focali), 14 TIA; 6 cefalea; 2 disturbi movimento; 3 alterazioni comportamento. Alla neuroradiologia MM bilaterale (32), monolaterale (2); circolo posteriore coinvolto in 12 casi (33%). 25 in terapia antiaggregante (70%). 26 sottoposti a neurochirurgia (NCH) (72%). Al follow-up (32 pz): no decessi; 25 pazienti con

esiti: 3 severi (grave compromissione generale); 22 lievi-moderati, principalmente motori (14 pz) e cognitivi (11 pz); 88% sottoposti a NCH. Nessun esito 7 pz (22%); 57% sottoposti a NCH. Conclusioni: dalla valutazione dei dati si evidenzia età di esordio bassa, ritardo diagnostico in alcuni casi rilevante ma nel complesso non frequente. Morbidità importante in acuto (episodi deficitari 63%) ed in cronico (esiti da lievi a severi nel 72%). NCH eseguita in buona percentuale di casi, spesso nei pz con malattia più grave. Bibliografia: Amlic-Lefond C, Ellenbogen RG. Factors associated with the presentation of moyamoya in childhood. *J Stroke Cerebrovasc Dis.* 2015 Jun;24(6):1204-10.

P222

LA CONTA PIASTRINICA E IL VOLUME PIASTRINICO MEDIO POSSONO PREDIRE IL RISCHIO DI ATEROSCLEROSI NELLA FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE?

M.C. Maggio¹, G. Luppino¹, G. Corsello¹¹Dipartimento Universitario Pro.Sa.M.I. "G. D'Alessandro", Università di Palermo, Palermo

La più frequente sindrome autoinfiammatoria nel bacino del Mediterraneo è la Febbre Mediterranea Familiare (FMF), ancora significativamente sottodiagnosticata. Si caratterizza per episodi periodici di febbre, afte, esantema erisipela-like, dolore toracico e/o addominale, polisierosite. La prognosi a lungo termine è legata al rischio di amiloidosi e alla severità degli attacchi. L'insorgenza precoce di aterosclerosi è stata recentemente associata alla flogosi sistemica, specie se ad esordio in età pediatrica. Tra gli indici predittivi di aterosclerosi viene recentemente incluso un incremento del volume piastrinico medio (MPV).

Abbiamo analizzato in una casistica di 33 bambini affetti da FMF (12F; 21M) di età (M±DS): 8,6±4,6 aa, i parametri piastrinici (conta; MPV; platelet distribution width: PDW), correlandoli agli indici di flogosi (PCR, VES, SAA), ai parametri ematochimici (conta leucocitaria, percentuale dei neutrofili), alla risposta clinica ed ematochimica alla terapia con colchicina, alle mutazioni del gene MEFV. Le valutazioni sono state effettuate in corso di episodio acuto e durante le fasi di remissione. 28/33 pz erano in terapia con colchicina; 5 non l'avevano mai iniziata o erano in wash-out terapeutico. I dati ottenuti sono stati confrontati con un gruppo di 23 bambini sani, paragonabili per età e sesso.

Durante gli episodi acuti, la conta piastrinica era significativamente maggiore (379,800±111,600) che in fase intercritica (328,400±88,200) e nei controlli (314,200±72,800). Il valore di MPV era inferiore in fase acuta (8,18±0,85) che in fase intercritica (8,22±0,67); i valori riscontrati nei pz, a prescindere dalla fase della patologia, erano significativamente più bassi che nei controlli (8,5±0,82). Il PDW era inferiore in fase acuta (37,97 ± 15,45) che in fase intercritica (45,1±9,2) e nei controlli (45,96±6,07). MPV era correlato direttamente con PCR, VES, SAA; correlato in modo statisticamente significativo con MCV (p<0.05). Durante la fase intercritica, MPV era direttamente correlato con PCR, VES; inversamente correlato con SAA e MCV (p<0.05). La risposta alla colchicina è stata completa, con normalizzazione della SAA, in 23/28 (82%).

Manca un parametro predittivo di aterosclerosi nei bambini con FMF. Dalla letteratura emerge che un incremento di MPV e PDW sia marker di attivazione piastrinica e possa predire un aumento del rischio di lesioni tromboemboliche e aterogene. Nei nostri bambini la terapia con colchicina manteneva nella norma questi parametri e di conseguenza - il danno endoteliale.

P223

IPOCOMPLEMENTEMIA IN PAZIENTI CON ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE TRATTATA CON TOCILIZUMABM.C. Maggio¹, C. Alizzi¹, B. Papia¹, U. Corpora¹, B. Vergara¹, L. Messina¹, G. Corsello¹¹Dipartimento Universitario Pro.Sa.M.I. "G. D'Alessandro", Università di Palermo, Palermo

È stata descritta in studi recenti, ma non sono riportati studi in età pediatrica in pz con Artrite Idiopatica Giovanile (AIG), una riduzione dei livelli di complemento associata alla terapia con Tocilizumab, farmaco biologico anti-IL6.

In 11 pz affetti da AIG (5 con AIG poliarticolare; 6 con AIG sistemica; 4M e 7F; età M±DS: 14±7 aa) trattati con TCZ (7 dopo mancata risposta ad anti-TNF). 7/11 erano in terapia associata a DMARDS. Tutti i pz sono stati valutati per la risposta clinica e la modifica dei parametri di laboratorio (conta leucocitaria e piastrinica, AST, ALT, gamma-GT, trigliceridi, C3, C4).

In tutti i pz i livelli di complemento prima di iniziare il TCZ erano normali: C3:90-180 mg/dl; C4: 10-40 mg/dl. 7/11 hanno presentato ipocomplementemia precoce, nei primi 3 mesi di terapia. La riduzione di C3 e C4 era consensuale, anche se in 3/7 il C3 meno ridotto del C4. La riduzione non peggiorava dopo il sesto mese di terapia, ma si manteneva per l'intero periodo di trattamento. In questi pz C3 e C4 erano nella norma e presentavano una correlazione diretta significativa con PCR, VES, SAA. In 3 pz la terapia è stata sospesa (2 per reazioni avverse; 1 per risposta inadeguata) e in questi – durante il follow-up- si è assistito alla normalizzazione di C3 e C4. Nessun pz ha sviluppato sepsi o infezioni gravi; 1 pz ha avuto leucopenia persistente.

Nei nostri pz l'ipocomplementemia era associata alla terapia con TCZ, con una correlazione significativa alla risposta clinica. I pz con mancata risposta, anche transitoria, non presentavano ipocomplementemia. L'evoluzione clinica dei nostri pz era significativamente correlata, infatti, ai livelli di C3 e C4, più che a PCR, VES, SAA che- di contro- si sono ridotti durante una ricaduta in una pz. E' possibile un consumo di fattori del complemento durante la clearance di immunocomplessi (anti-IL6-Ab-IL6); inoltre la riduzione del complemento sembra attribuibile all'inibizione degli effetti di IL-6 sugli epatociti in termini di stimolazione della sintesi delle proteine di fase acuta e del complemento. Il campione numericamente esiguo richiede ulteriori conferme per avvalorare l'ipotesi che il dosare C3 e C4 possa essere un indice sensibile e precoce di risposta clinica al TCZ e marker sensibile di recidiva.

P224

ASPETTI CLINICI E NEURORADIOLOGICI DELLA MALATTIA DI MENKES. STUDIO SINP RETROSPETTIVO DEI CASI ITALIANIS. Sartori¹, M.C. Rocco¹⁵, E. Freri², D. Longo⁷, R. Cusmai⁷, M.S. Severino¹², E. Procopio⁴, G. Di Rosa¹¹, L. Giordano³, F. Darra⁵, C. Dionisi Vici⁷, D. Martinelli⁷, R. Vittorini⁹, C. Zanus¹⁰, A. Spalice¹⁴, C. Fusco⁸, L. Pinelli³, C. Peruzzi⁶, I. Toldo¹, R. Vittorini⁹, C. Soddu¹³, L. D'Agata¹, R. Manara¹⁵¹Azienda Ospedaliera - Università degli Studi, Padova²Istituto Neurologico C. Besta, Milano³Spedali Civili, Brescia⁴Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer, Firenze⁵Azienda Ospedaliera - Universitaria, Verona⁶Ospedale Maggiore, Novara⁷Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma⁸Azienda Ospedaliera, Reggio Emilia⁹Ospedale Pediatrico Regina Margherita, Torino¹⁰IRCSS B. Garofolo, Trieste¹¹Policlinico Universitario, Messina¹²IRCSS G. Gaslini, Genova¹³Ospedale Universitario, Cagliari¹⁴Università La Sapienza, Roma¹⁵Università di Salerno, Salerno

Introduzione: La malattia di Menkes (MM) è una rara patologia neurodegenerativa dovuta ad un difetto del metabolismo del rame. Obiettivo: definire frequenza, epoca presentazione e evoluzione dei reperti neuroradiologici nella MM. Metodi: Il GdS di Neuroradiologia SINP ha promosso la raccolta di 26 pz italiani affetti da MM provenienti da 14 Centri. L'età media al primo esame RM è stata 7.5±5.9 mesi (0.3-32.2). In 17 pz la diagnosi è stata confermata geneticamente; 10 pz sono deceduti prima dello studio (età media 6.3±4.6 anni; range 9 mesi-17.5). Sono stati valutati 40 esami RM; 8 pz hanno eseguito più di un esame (durata media follow-up 22.8±23.1 mesi; range 1.4-78.5). La tortuosità dell'a. basilare è stata valutata in modo quantitativo considerando l'indice di tortuosità calcolato tramite il software Syngo Inspace su 19 esami angio-RM (15 pz; età media 14±19 mesi; range 2.2-86.7) e in modo semiquantitativo su tutti i pz utilizzando la scala Smoker. I risultati del nostro gruppo sono stati comparati con i risultati di un gruppo di soggetti di controllo. La ricerca nella letteratura scientifica è stata eseguita nelle più importanti banche dati usando le parole chiave "Menkes" e "MRI". I dati disponibili in letteratura sono stati ricavati da 62 pz (età media primo esame RM 7.1±5.6 mesi, range 0.6-34) nei quali era stata eseguita la diagnosi clinico-laboratoristica o genetica di MM (in 14/62 è nota la mutazione) e dei quali fossero disponibili informazioni riguardanti le alterazioni parenchimali e vascolari in RM/angio-RM e fosse nota l'età al momento dell'esame. Risultati: L'età media di inizio della sintomatologia è risultata 3.7±2.5 mesi (0-8). Tutti i pz della nostra casistica hanno mostrato severo RPM e 23/26 epilessia (età media 6.5±3.4 mesi; range 2.2-86.7). I pz del nostro campione hanno mostrato un incremento della tortuosità vascolare rispetto ai controlli sia nella valutazione quantitativa che semiquantitativa. L'indice di tortuosità non è risultato influenzato dall'età e dalla progressione della malattia. Il ritardo della mielinizzazione, le lesioni dei gangli della base, l'atrofia cerebrale e cerebellare e le

distribuzione temporale. Conclusioni: Il coinvolgimento del SNC nella MM è severo e precoce. Le lesioni tumefattive sono età dipendenti e concentrate in una finestra temporale che va dai 3 agli 8 mesi di vita. La mielinizzazione è ritardata ma può migliorare se non predominano i fenomeni neurodegenerativi. L'accentuata tortuosità dei vasi intracranici non è età-dipendente, segno che la sua comparsa è molto precoce, verosimilmente prenatale. Bibliografia: Magnetic Resonance of Myelination and Myelin Disorders. Van Der Knaap, September, 2011.

P225

VARIABILITA' NELLA GESTIONE ACUTA DEL TRAUMA CRANICO PEDIATRICO IN EUROPA: RISULTATI DI UNA SURVEY ELABORATA AL CONGRESSO EUROPEO DI MEDICINA D'URGENZA 2015

S. Bressan¹, C. Lyphout², Y. Yordanov³, L. Da Dalt¹, I. Maconochie⁴

¹Pronto Soccorso Pediatrico, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova

²Accident and Emergency, St. Thomas Hospital, London, UK

³Emergency Department, Hôpital Saint-Antoine, Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Paris, France – Faculté de Médecine, Université Pierre et Marie Curie, Paris, France

⁴Paediatric Accident and Emergency, St Mary's Hospital, Imperial College NHS Trust, London, UK

Obiettivo: descrivere la variabilità nella gestione acuta del trauma cranico (TC) pediatrico in Europa

Metodi: una survey basata su scenari clinici è stata elaborata e rifinita durante una sessione pediatrica interattiva del congresso della Società di Medicina d'Urgenza Europea (EuSEM) 2015. Tale sessione ha incluso discussione guidata a piccoli gruppi sul tema. Successivamente la survey in formato elettronico è stata inviata a tutti i partecipanti della sessione ed ai membri della sezione di pediatra d'urgenza dell'EuSEM.

Risultati: la percentuale di risposta è stata del 64.3% (45/70 medici). Il 53.3% dei partecipanti erano pediatri specializzati in pediatria d'urgenza, il 57.8% avevano un'esperienza clinica post-lauream > 10 aa ed il 66.7% lavorava in un pronto soccorso (PS) pediatrico di terzo livello. L'89% degli intervistati ha dichiarato di avere a disposizione una linea guida sulla gestione del TC pediatrico (47.5% locale; 52.5% nazionale). Di queste il 55% si basa sulla PECARN decision rule. Le principali aree di variabilità relative al contesto lavorativo hanno incluso la disponibilità dell'osservazione breve intensiva, la disponibilità in situ del consulente neurochirurgo e la specialità del medico che per primo prende in carico il paziente pediatrico con TC. Lo scenario clinico sul TC minore, riguardante un lattante con un ematoma dello scalpo non frontale, ha evidenziato variabilità nella scelta tra osservazione (60%), tomografia computerizzata cerebrale (15.6%), radiografia del cranico (13.3%) od ecografia cranica (6.7%); solo un terzo degli intervistati ha dichiarato di fornire istruzioni scritte sul rientro scolastico e sportivo ai bambini con concussione cerebrale al momento della dimissione dal PS (scenario clinico di TC moderato). Variabilità è stata riscontrata anche nell'utilizzo dell'iperventilazione e della terapia iperosmolare nello scenario del TC grave.

Conclusioni: nonostante un certo grado di variabilità nella gestione clinica acuta del TC pediatrico sia da ricondurre alle caratteristiche del setting lavorativo in cui si opera, questa survey ha identificato delle aree passibili di miglioramento grazie alla implementazione di pratica basata sull'evidenza e delle aree in cui la variabilità deriva dalla mancanza di evidenze forti, su cui potenziare la ricerca futura.

P226

LEVETIRACETAM NELLE CRISI CONVULSIVE NEONATALI COME TERAPIA DI PRIMA LINEA: STUDIO PROSPETTICO OSSERVAZIONALE RANDOMIZZATO

R. Falsaperla¹, G. Di Stefano¹, L. Mauceri¹, G. Vitaliti¹, P. Pavone¹, G. Corsello²

¹Azienda O-U Policlinico- Vittorio Emanuele Università di Catania

²Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile, Università di Palermo

Background: le crisi convulsive neonatali sono eventi frequenti durante il primo mese di vita e, tutt'oggi, gli agenti anticonvulsivanti più utilizzati sono il fenobarbitale e fenitoina. Tali molecole, quando somministrate singolarmente, producono meno del 50% di risoluzione delle crisi. L'esposizione cronica al fenobarbitale sembra essere associata ad eventi avversi a lungo-termine sullo sviluppo neurologico con decremento dell'abilità cognitiva. Da poco tempo il levetiracetam (LEV) è usato in neonatologia (1).

Obiettivo dello studio: valutare efficacia e sicurezza del LEV come terapia di prima linea nel trattamento delle convulsioni neonatali

Materiali e metodi: studio prospettico osservazionale randomizzato, condotto presso l'UTIN dell'Ospedale Santo-Bambino di Catania, i cui risultati preliminari si riferiscono al periodo da Gennaio a Giugno 2016. Sono stati arruolati 16 neonati, con segni e/o sintomi di patologia convulsiva, non associata a malattie sindromiche maggiori, che necessitavano di terapia anticonvulsivante. La diagnosi è stata confermata con una poligrafia con video-EEG in veglia ed in sonno. A tutti i pazienti è stata somministrata terapia anticonvulsivante con LEV per via EV alle dosi iniziali standard di 10 mg/Kg per 2 somministrazioni/die, aumentate gradualmente fino a 40 mg/Kg per due somministrazioni/die in caso di resistenza delle crisi alle dosi iniziali. Al fine di valutare l'efficacia della terapia sono stati presi in considerazione i seguenti parametri: tempo di risoluzione delle crisi, EEG prima del trattamento e dopo tre mesi dall'inizio del trattamento, ecografia cerebrale prima del trattamento e dopo un mese dal trattamento, analisi dei casi di resistenza al trattamento. La sicurezza è stata valutata mediante l'analisi dell'insorgenza di eventi avversi ed esami ematochimici di routine.

Risultati: sono stati inclusi 16 neonati. I sintomi per cui è stato iniziato il LEV sono: crisi oculogire (12.5%), tremori generalizzati (50%), clonie (31.25%) e crisi convulsive tonico-cloniche (12.5%). EEG prima del trattamento mostrava la presenza di tracciato dismaturato e delta brushes (12.5%), onde aguzze in reg. centrali/temporali (25%) e sofferenza corticale diffusa (12.5%). Dopo 3 mesi di trattamento con LEV, tutti i tracciati risultavano nei limiti della norma. Dal punto di vista clinico tutti i pazienti inclusi nello studio hanno risposto alla terapia, con un tempo variabile da 24 ore a 15 giorni dopo l'inizio della terapia (media in ore 96 ± 110.95).

Conclusioni: a nostra conoscenza, il nostro studio è il primo studio a valutare l'efficacia del trattamento delle convulsioni neonatali con LEV come terapia di prima scelta. Nuovi studi multicentrici, caso-controllo, sono necessari per delineare le caratteristiche dell'efficienza del farmaco rispetto alla terapia tradizionale.

1.Yau ML, Fung EL, Ng PC. Response of levetiracetam in neonatal seizures. World J Clin Pediatr. 2015;4:45-9

P227

IPERSECREZIONE DI GH NEI BAMBINI AFFETTI DA NEUROFIBROMATOSI TIPO 1 E GLIOMA DEL NERVO OTTICO

M. Macchiaiolo¹, P. Cambiaso², S. Galassi³, A. Mastronuzzi⁴, S.P. Buonuomo¹, I. Rana¹, R. Capolino¹, F. Del Bufalo⁴, M. Cappa¹, A. Bartuli¹

¹UOC Malattie Rare e Genetica Medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

²UOC Endocrinologia e Diabetologia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

³Dipartimento di Radiologia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

⁴Dipartimento di Oncoematologia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù Roma

Background e scopo dello studio. La neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) è una malattia neurocutanea multisistemica ereditaria, caratterizzata dalla presenza di macchie caffè-latte (6 o più, presenti nel 95% di tutti i casi), noduli iridei di Lish, lentiginosi delle pieghe cutanee, predisposizione allo sviluppo di neurofibromi e/o tumori cerebrali (il più frequente glioma delle vie ottiche). Possono associarsi alcune patologie endocrine; la più frequentemente descritta ad oggi è la pubertà precoce. Sono stati segnalati in letteratura alcuni casi di gigantismo da ipersecrezione di GH, correlati alla presenza di glioma dei nervi ottici. In questo studio è stata valutata una coorte di bambini con glioma delle vie ottiche associato a NF1 al fine di identificare ipersecrezione di GH, isolato o in associazione a pubertà precoce, la correlazione con la localizzazione del glioma delle vie ottiche e l'evoluzione nel tempo.

Pazienti e metodi. Abbiamo valutato 64 bambini affetti da NF1 e glioma dei nervi ottici (35 maschi, età media 2.1-17.9 anni). In tutti i bambini con altezza e/o velocità di crescita >2 SD per età sono stati dosati i valori di GH durante OGTT, e i IGF-I and IGFBP-3. Tutte le immagini di risonanza magnetica cerebrale sono stati rivalutati dallo stesso neuroradiologo. I bambini con eccesso di ormone della crescita sono stati trattati con lanreotide e seguiti in follow up per almeno due anni.

Risultati. 7 pazienti (10,9%) presentavano segni clinici di gigantismo, con concomitante aumento dei valori di IGF1 e IGFBP-3 $>DS$. 5 casi isolati e 2 associati a pubertà precoce. Una risposta assente al OGTT è stata dimostrata in 4 bambini. In tutti i bambini la RMN ha documentato la presenza di glioma del nervo ottico che si estendeva fino alla regione chiasmatica. Il trattamento con Lanreotide si è dimostrato efficace e sicuro in tutti i bambini che sono stati seguiti in follow up per almeno due anni.

Nel nostro studio la prevalenza di ipersecrezione di GH nei bambini con NF1 e glioma dei nervi ottici appare più alta rispetto a quanto precedentemente descritto in letteratura. Appare evidente una correlazione tra estensione del glioma e presenza di ipersecrezione di GH.

Conclusioni. Nei bambini con NF1, il gigantismo dovrebbe essere considerato come possibile segno di glioma dei nervi ottici e una indicazione ad effettuare lo studio RMN. In aggiunta, i bambini con NF1 e glioma dei nervi ottici che coinvolga il chiasma o la regione post chiasmatica dovrebbero essere valutati per il rischio di ipersecrezione di GH.

P228

DALLA TEORIA ALLA PRATICA: LA LDL-AFERESI IN 6 BAMBINI CON IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE A FENOTIPO OMOZIGOTE (IFO) TRATTATI NELL'OSPEDALE PEDIATRICO "BAMBINO GESÙ"

P.S. Buonuomo¹, G. Mastrogiorgio¹, M. Macchiaiolo¹, I. Rana¹, M.V. Gonfiantini¹, A. Bartuli¹

¹*Malattie Rare e Genetica Medica, Dipartimento di Medicina Pediatrica, Bambino Gesù Children's Hospital Rome, Italy*

L'ipercolesterolemia Familiare (IF) è una malattia genetica che causa un ridotto catabolismo del colesterolo LDL, la sua elevata concentrazione nel sangue, il suo deposito nei tessuti e nei vasi e la comparsa di malattia cardio-vascolare precoce (MCVp). Si tratta di una condizione trasmessa con modalità autosomica dominante, e di conseguenza sono colpiti più soggetti all'interno dello stesso nucleo familiare. La forma di IF in omozigosi (IFo) è molto rara (prevalenza 1:750.000-1.000.000). Le terapie ipocolesterolemizzanti orali (statine) quasi mai riescono a garantire in questa forma una riduzione significativa dei valori di colesterolemia. Il trattamento aferetico con LDL-adsorbimento risulta efficace nel ridurre di circa il 60% i valori di colesterolemia LDL nell'adulto e sembra spostare l'età di insorgenza della MCVp, senza però apparentemente azzerarla. I dati disponibili in letteratura per la popolazione pediatrica non risultano conclusivi.

Paziente 1: bambino di 5 anni, diagnosticato presso altro centro all'età di 1 anno per la presenza di xantomi multipli ed inizialmente trattato con colestiramina; giunge presso il nostro centro in seguito ad un infarto miocardico. La colesterolemia LDL all'arrivo era pari a 1006 mg/dl. Non presentava arco corneale. L'esame genetico evidenziava la presenza di una mutazione in eterozigosi composta del gene LDL-R. La coronarografia mostrava una ostruzione completa della coronaria sinistra ed una ostruzione parziale della destra, sottoposta a stent. E' stato instaurato trattamento con LDL-afesi ogni 7 giorni e terapia ipocolesterolemizzante con statina ad alto dosaggio ed ezetimibe, con iniziale riduzione dei valori di colesterolemia LDL medio (circa 50% nei primi 3 mesi), e veniva inserito in lista per trapianto di fegato, ma dopo circa 3 mesi il bambino presentava un secondo infarto che lo conduceva al decesso.

Paziente 2: bambina di 11 anni, diagnosticata all'età di 8 anni per la presenza di xantomi multipli. La colesterolemia LDL alla diagnosi era pari a 824 mg/dl. Non presentava arco corneale. L'esame genetico evidenziava la presenza di una mutazione in eterozigosi composta del gene LDL-R. La coronarografia è risultata nella norma. E' stato instaurato trattamento con LDL afesi ogni 7 giorni e terapia ipocolesterolemizzante con statina ad alto dosaggio ed ezetimibe, con persistente riduzione dei valori di colesterolemia LDL medio (circa 80%) ad un follow up attuale di circa 3 anni.

Paziente 3: bambino di 12 anni, diagnosticato all'età di 4 anni per la presenza di arco corneale. Non presentava xantomi. La colesterolemia LDL alla diagnosi era pari a 708 mg/dl. Non presentava arco corneale. L'esame genetico evidenziava la presenza di una mutazione in eterozigosi composta del gene LDL-R. La coronarografia è risultata nella norma. E' stato instaurato trattamento con LDL afesi ogni 7 giorni e terapia ipocolesterolemizzante con statina ad alto dosaggio ed ezetimibe, con persistente riduzione dei valori di colesterolemia LDL medio (circa 85%) ad un follow

up attuale di circa 8 anni.

Paziente 4: bambino di 4 anni, ricoverato per la comparsa di sindrome nefrosica intrattabile e concomitante riscontro di severa ipercolesterolemia LDL (740 mg/dl). Non presentava arco corneale né xantomi. L'esame genetico evidenziava la presenza di una mutazione in eterozigosi composta del gene LDL-R. La coronarografia è risultata nella norma. E' stato instaurato trattamento plasmferetico ogni 7 giorni e terapia ipocolesterolemizzante con statina ad alto dosaggio ed ezetimibe, con persistente riduzione dei valori di colesterolemia LDL medio (circa 90%) ad un follow up attuale di circa 1 anno.

Paziente 5: bambina di 5 anni, diagnosticata all'età di 4 anni per la presenza di xantomi multipli. La colesterolemia LDL alla diagnosi era pari a 979 mg/dl. Non presentava arco corneale. L'esame genetico evidenziava la presenza di una mutazione in omozigosi del gene LDL-R ed una mutazione in eterozigosi del gene PCSK9. La coronarografia è risultata nella norma. E' stato instaurato trattamento con LDL-afesi ogni 7 giorni e terapia ipocolesterolemizzante con statina ad alto dosaggio ed ezetimibe, con riduzione solo parziale dei valori di colesterolemia LDL medio (circa 65%) ad un follow up attuale di circa 6 mesi.

Paziente 6: bambino di 2 anni, recentemente diagnosticato per la presenza di xantomi multipli. La colesterolemia LDL alla diagnosi era pari a 1100 mg/dl. Non presentava arco corneale. L'esame genetico evidenziava la presenza di una mutazione in omozigosi del gene LDL-R. La coronarografia è risultata nella norma. E' stato instaurato trattamento aferetico ogni 7 giorni e terapia ipocolesterolemizzante con statina ad alto dosaggio ed ezetimibe, con una riduzione attuale dei valori di colesterolemia LDL medio di circa il 70% ad un follow up di circa 3 mesi. L'IFo è una condizione eterogena per presentazione clinica ed evoluzione. Il controllo dei valori di colesterolemia LDL è essenziale per migliorare la prognosi, altrimenti invariabilmente infausta. Il trattamento aferetico nel bambino appare più efficace rispetto all'adulto nel ridurre i valori medi di colesterolemia LDL, ma il dato appare influenzato da numerosi fattori (genetici, durata del trattamento) ed andrebbe riconsiderato in studi più ampi. Nessun dato al momento è desumibile sulla prognosi a distanza.

P229

LE COLESTASI PEDIATRICHE: QUANDO LA DIAGNOSI LA FA L'ECOGRAFIA

E. Dini¹, L. Nanni¹, F. Mangiantini¹, L. Innocenti¹, R. Agostiniani¹, D. Alberti²

¹*U.O. di Pediatria e Neonatologia, Dipartimento Materno Infantile – Ospedale San Jacopo Pistoia*

²*USC di Chirurgia Pediatrica- Presidio Ospedale dei Bambini-Spedali Civili di Brescia*

Alice, 3 anni, giunge per dolore addominale ricorrente, feci ipocoliche e subittero sclerale in assenza di altri reperti obiettivi. Gli esami mostrano aumento delle transaminasi (AST 394 UI/L; ALT 374 UI/L), lipasi (2.660 UI/L), bilirubina totale (2.06 mg/dL). L'ecografia addome descrive marcata dilatazione delle vie biliari extraepatiche con aspetto tortuoso fino alla testa del pancreas dove si apprezza formazione cistica di 34x31 mm, con materiale corpuscolato all'interno. Alice viene trasferita al reparto di Chirurgia Pediatrica degli Spedali Civili di Brescia. La colangiogramma conferma marcata dilatazione del coledoco nel tratto extra-epatico di diametro max 3,6 cm, estesa ai dotti epatici destro e sinistro e alle diramazioni di secondo ordine. Apprezzabili formazioni litiasiche in prossimità dello sbocco del dotto cistico, che risulta dilatato e tortuoso e a valle della confluenza bilio-pancreatica con obliterazione quasi completa del dotto comune. Il coledoco risulta marcatamente disteso anche nel tratto distale dove mostra angolatura alla confluenza con il dotto di Wirsung, che viene improntato dalla voluminosa cisti. (Cisti del coledoco di IV tipo). Attraverso colangiografia percutanea trans-epatica viene posizionato drenaggio esterno con estremo distale nel coledoco extra-pancreatico, con detensione delle vie biliari. Visto il miglioramento dei reperti ematochimici e strumentali, è effettuato intervento di colecistectomia, asportazione della cisti coledocica e anastomosi epatico-digiunale. Il decorso post-operatorio è regolare, con rimozione dei drenaggi in 7° giornata. Alice viene dimessa dopo circa una settimana in buone condizioni. Oltre il periodo neonatale, la diagnosi differenziale delle colestasi è ampia e basata su presentazione clinica, reperti obiettivi e decorso clinico. Le cisti del coledoco sono dilatazioni sacculari o fusiformi dell'albero biliare, suddivise in V tipi in base a localizzazione, numero e coinvolgimento della giunzione bilio-pancreatica (classificazione di Todari). La maggior parte dei pazienti ha meno di 10 anni. La triade sintomatologica classica include febbre, ittero, dolore addominale o massa palpabile. Le complicazioni comprendono colelitiasi, colangiti, pancreatiti fino al colangiocarcinoma. L'ecografia è l'indagine di scelta.



***Contributi
Selezionati per la
Presentazione Orale***

C001

ALTERAZIONI MORFOFUNZIONALI PRECLINICHE DELLE GRANDI ARTERIE DI BAMBINI E ADOLESCENTI CON DIABETE MELLITO DI TIPO 1: DATI PRELIMINARI

G. Galione¹, R. Roppolo¹, M.C. Castiglione¹, O. Bologna¹, A.M. Tranchida¹, M. Busè¹, M.C. Vella¹, E. Pecoraro¹, G. Corsello¹, G. Mulè¹, F. Cardella¹

¹U.O.S.Diabetologia Pediatrica c/o U.O.C.Clinica Pediatrica Ospedale dei Bambini G. Di Cristina-Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile-G. D'Alessandro-Università di Palermo

²Dipartimento Biomedico di Medicina Interna e Specialistica-Università di Palermo

Background. I bambini e gli adolescenti con diabete mellito tipo 1(DMT1) sono considerati una delle popolazioni pediatriche a più alto rischio cardiovascolare.

Obiettivo. Scopo di questo studio, osservazionale trasversale, è stato di valutare, in bambini e adolescenti con DMT1, le relazioni tra i parametri clinici e le alterazioni morfofunzionali precoci delle pareti delle grandi arterie.

Metodi. Nei soggetti arruolati, con durata di malattia > di 5 anni e in trattamento insulinico intensivo basalebolus, sono stati valutati: circonferenza vita, rapporto vita/altezza (W/H), BMI, valori pressori, profilo lipidico, microalbuminuria, fabbisogno insulinico, HbA1c, spessore mio-intimale carotideo (c-IMT) e calcolo dello scostamento dal 90°C per età e altezza, definiti come $\Delta cIMT$ età e $\Delta cIMT$ altezza, velocità dell'onda di Polso aortica (PWV Ao), e calcolo dello scostamento dal 90°C per l'età, definito come $\Delta PWVAo$. Le correlazioni sono state studiate mediante i coefficienti di correlazione di Pearson e l'analisi di regressione lineare semplice. L'intera popolazione è stata suddivisa in due gruppi sulla base del valore del rapporto W/H di 0,5 e le differenze sono state analizzate mediante il test T di student per dati non appaiati. E' stato considerato significativo un valore di $p < 0,05$

Risultati. Nel nostro studio sono stati arruolati 45 soggetti (20M) di età media di 14,0 + 2,7 anni, con durata di malattia di 6,2 + 3,5 anni. L'analisi dei dati, ha evidenziato una correlazione positiva, tra il rapporto W/H con il $\Delta cIMT$ età ($p = 0,009$), il $\Delta cIMT$ altezza ($p = 0,008$) e il $cIMT$ medio ($p = 0,015$). I valori di $PWVAo$ correlavano positivamente, con i valori di HbA1c ($p = 0,012$), i valori pressori diastolici ($p = 0,014$), i trigliceridi (TG) ($p = 0,009$) e la microalbuminuria ($p = 0,017$). I soggetti con un rapporto W/H > 0,5 presentavano valori superiori di $cIMT$ medio ($p = 0,03$), di $\Delta cIMT$ età ($p = 0,02$) e di $\Delta cIMT$ altezza ($p = 0,02$)

Conclusioni. I risultati del nostro studio dimostrano che le alterazioni morfofunzionali delle grandi arterie sono associati con diversi fattori di rischio cardiovascolare e pongono l'accento sulla necessità di valutare, nei bambini e adolescenti con DMT1, gli indici di adiposità viscerale quali il rapporto W/H.

C002

EFFETTO DEI CLINICAL PATHWAYS SULLA GESTIONE DELLA TERAPIA ANTIBIOTICA PER OTITE MEDIA ACUTA E FARINGOTONSILLITE IN PRONTO SOCCORSO

D. Dona¹, M. Baraldi², G. Brigadoi², R. Lundin⁴, R. Hamdy³, T. Zaoutis³, L. Da Dalt², C. Giaquinto¹

¹Unità di Malattie Infettive Pediatriche, Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova

²U.O.C. Pronto Soccorso Pediatrico, Dipartimento per la Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova

³Unità di Malattie Infettive Pediatriche, The Children's Hospital of Philadelphia, PA, USA

⁴Penta Foundation, Italia

Introduzione: Il tasso di prescrizione antibiotica in Italia nell'età pediatrica è tra i più elevati d'Europa. Sebbene sia stato incoraggiato un uso razionale degli antibiotici, le iniziative mirate per migliorarne l'appropriatezza sono tutt'ora scarse.

Come intervento di primo livello per implementare una gestione appropriata degli antibiotici, abbiamo elaborato due Clinical Pathways (CP) per la gestione di otite media acuta (OMA) e faringotonsillite da Streptococco di gruppo A presso il nostro Pronto Soccorso (PS), in collaborazione con il Children's Hospital di Philadelphia.

Metodi: Il primo ottobre 2015 i due CP sono stati resi effettivi nel Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino di Padova. I dati dei pazienti con diagnosi di OMA e faringotonsillite e le relative prescrizioni antibiotiche sono stati raccolti dal 15/10/2014 al 15/04/2015 (periodo pre-intervento) e dal 15/10/2015 al 15/04/2016 (periodo post-intervento). Abbiamo quindi valutato le differenze tra i due gruppi di studio in termini di numero di prescrizioni antibiotiche (in particolare per gli antibiotici ad ampio spettro), dose e durata della terapia, usando test idonei (chi-quadro e t di Student). Amoxicillina-clavulanato, cefalosporine e macrolidi sono stati considerati antibiotici ad ampio spettro.

Risultati: 295 e 278 pazienti con OMA sono stati inclusi nel periodo pre e post-intervento, rispettivamente. Dopo l'implementazione dei CP è stato osservato un aumento significativo della strategia di vigile attesa (21.7% vs. 33.1%, $p < 0.01$), dell'uso in prima linea di antibiotici a spettro ristretto, (25.1% vs. 34.5%, $p < 0.01$), con una riduzione dal 53.2% al 32.4% ($p < 0.01$) del consumo totale di antibiotici a largo spettro.

156 e 170 pazienti con faringotonsillite da Streptococco di gruppo A sono stati inclusi nel periodo pre e post-intervento, in cui è stato possibile osservare un aumento nell'uso di antibiotici a spettro ristretto (51.9% vs. 91.2%, $p < 0.01$) e una riduzione nell'uso dell'ampio spettro (48.1% vs. 8.8%, $p < 0.01$).

Conclusioni: La riduzione del consumo totale di antibiotici a largo spettro nel trattamento di OMA e faringotonsillite ha dimostrato l'efficacia dei CP nel promuovere una corretta gestione antibiotica in PS.

Bibliografia:

De Luca M, Donà D, Montagnani C, et al Prescriptions and Prophylaxis in Italian Children. Is It Time to Change? Data from the ARPEC Project. PLoS One. 2016 May 16;11(5):e0154662. doi: 10.1371/journal.pone.0154662. eCollection 2016. PubMed PMID: 27182926; PubMed Central PMCID: PMC4868290.

C003

ANALISI METAGENOMICA DEL MICROBIOTA INTESTINALE NEL TRAPIANTO DI CELLULE STAMINALI EMATOPOIETICHE PEDIATRICO EVIDENZA DIFFERENZE SIGNIFICATIVE NEI PAZIENTI CON GVHD

D. Zama¹, E. Biagi², E. Picotti¹, R. Masetti¹, P. Gasperini¹, T. Belotti¹, K. Kleinschmidt¹, M. Candela², A. Prete¹, P. Brigidi², A. Pession¹

¹Oncologia Ematologia e Trapianto di CSE - UO Pediatria - Prof. Pession, Az Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Policlinico S. Orsola Malpighi. Bologna

²Dip. di Farmacia e Biotecnologie, Alma Mater Studiorum, Università di Bologna, Bologna

Nonostante il miglioramento della sopravvivenza nel trapianto allogenico di cellule staminali ematopoietiche (TCSE), la malattia da trapianto contro l'ospite (GVHD) rimane una delle principali cause di morte legate alla procedura. Disbiosi intestinali sono associati all'insorgenza di GVHD. In un precedente studio abbiamo osservato una correlazione tra la composizione tassonomica del microbiota intestinale (MI), la produzione di acidi grassi a catena corta (SCFA) e l'insorgenza di GVHD in bambini trapiantati (Biagi, BMT. 2015).

Al fine di valutare i cambiamenti delle vie metaboliche del MI durante il TCSE abbiamo condotto la prima analisi metagenomica longitudinale in bambini sottoposti a TCSE. Abbiamo arruolato 8 bambini affetti da leucemia che avessero fornito almeno un campione fecale pre-trapianto e 3 post. Tutti hanno ricevuto un regime di condizionamento mieloablattivo basato sul busulfano e una medesima esposizione agli antibiotici. 4/8 pazienti ha sviluppato GVHD acuta. Sul DNA estratto è stata eseguita l'analisi metagenomica.

In base ai nostri risultati, i profili funzionali sono stati conservati lungo i time-point in tutti i pazienti, in contrasto con il comportamento dei profili filogenetici e confermando la ridondanza funzionale del microbioma intestinale già dimostrata in altri studi.

Analizzando le singole vie metaboliche, invece, differenze sono già riscontrabili nel periodo pre-TCSE: i pazienti che svilupperanno GVHD hanno valori più alti per il metabolismo delle basi azotate e per la biosintesi di aminoacidi a catena ramificata ($p=0.03$). Quest'ultima funzione è coinvolta nella sintesi della parete cellulare di batteri GRAM negativi, dei quali fanno parte gruppi pro-infiammatori. I campioni post-TCSE dei pazienti con GVHD mostrano inoltre valori più bassi di geni per il metabolismo dei polisaccaridi, come biosintesi dei glicani e degradazione dei glicosaminoglicani ($p<0.05$).

Concludendo, i pazienti senza GVHD presentano una configurazione distintiva del microbioma, strutturata in modo da ricavare SCFA da polisaccaridi della mucosa endogena. Questo permette una produzione di molecole immunomodulanti e potenzialmente in grado di favorire un assetto immunologico mutualistico che protegge il paziente dallo sviluppo di GVHD.

C004

UTILITÀ DEL NGS NELLA DIAGNOSTICA DI EPILESSIE E MALFORMAZIONI DELLO SVILUPPO CORTICALE IN ETÀ PEDIATRICA

M.S. Vari¹, F. Pinto¹, A. Robbiano¹, F. Madia¹, E. Gennaro², D. Coviello², M.M. Mancardi¹, M.G. Baglietto¹, C. Minetti¹, F. Zara¹, P. Striano¹

¹Dipartimento di Neuroscienze, Università di Genova, Istituto G. Gaslini, Genova

²Laboratori di Genetica, Ospedali Galliera, Genova

Premessa: Per determinare la causa genetica di un'epilessia o di una malformazione dello sviluppo corticale sono oggi disponibili diverse tecniche d'indagine, che è importante conoscere al fine di scegliere quella più appropriata ed efficace a seconda del caso. Il targeted resequencing (o analisi con pannelli genici), basato su nuove tecniche di next-generation sequencing, permette di screenare un numero variabile di geni in tempi rapidi con costi contenuti.

Scopo dello studio: verificare l'efficienza diagnostica di due pannelli genici mediante targeted resequencing (TS) per encefalopatie epilettiche (EE) e malformazioni corticali ed epilessia (MCD) in età pediatrica.

Materiali e Metodi: i test permettono lo screening mutazionale rispettivamente di 19 e 56 geni più comunemente implicati nelle EE e nelle MCD, allo stato attuale delle conoscenze. Le mutazioni sono confermate con Sanger; la segregazione validata con analisi dei genitori.

Risultati: sono stati analizzati 109 pazienti con EE e 21 pazienti con MCD. Mediante pannello EE sono stati identificati cambi genici validati in 50 su 109 pazienti: n°19 (17%) patogenetici in 18 pazienti (4 SCN1A, 3 STXBP1, 2 KCNQ2, 2 CDKL5, 2 SCN2A, 1 KCTN1, 1 GRIN2A; 2 TBC1D24, 1 PNPO, 1 PCDH19); n°10 (9%) varianti di significato incerto (VUSs) in 10 pazienti (1 GRIN2A, 1 PCDH19, 2 SCN2A, 1 SCN8A, 4 SPTAN1, 1 ALDH7A1); n°21 (19%) varianti benigne in 20 pazienti. Mediante pannello MCD sono stati identificati cambi genici validati in 14 pazienti su 21: n°3 (14%) patogenetici in 3 pazienti (2 DYNC1H1; 1 TUBA1A); n°4 (19%) VUSs in 4 pazienti; n°7 (33%) varianti benigne in 7 pazienti.

Conclusioni: i pannelli genici si sono dimostrati strumenti efficaci ed affidabili per individuare la causa genetica di pazienti con EE e MCD. Lo studio mirato all'identificazione dei geni che possono determinare o anche solo influenzare il rischio di sviluppare epilessia in associazione o meno a difetti dello sviluppo corticale può aiutare a migliorare le conoscenze della patogenesi dell'epilettogenesi in generale ma soprattutto ha implicazioni di rilievo nella diagnosi per il paziente e gli altri membri della famiglia, nella gestione clinica, nella cura e nella prevenzione.

C005

COMPOSIZIONE DEL MICROBIOTA INTESTINALE E PRODOTTI DEL SUO METABOLISMO CONCORRONO NELLE DISFUNZIONI DELL'ASSE INTESTINO-FEGATO IN CORSO DI EPATOPATIA CORRELATA AD OBESITA'

S. Guercio Nuzio¹, L. Pierri¹, J. Troisi¹, P. Saggese², M. Di Stasi¹, M. Poeta¹, A. Bisogno¹, F. Belmonte¹, M. Tripodi¹, V. Ciccone³, I. Di Sessa¹, M. Picariello¹, F. Marciano¹, C. Palladino¹, A. Landolfi¹, A. Weisz², P. Vajro¹

¹ *Cattedra di Pediatria, Dip. Medicina, Chirurgia Odontoiatria "Scuola Medica Salernitana" Università degli Studi di Salerno, Salerno e Pediatria AOU "S.Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona", Salerno*

² *Lab Gen Mol, Dip. Medicina, Chirurgia e Odontoiatria "Scuola Medica Salernitana" Università degli Studi di Salerno, Salerno e AOU "S.Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona", Salerno*

³ *UO di Radiologia, AOU "San Giovanni di Dio e Ruggi d'Aragona" - Salerno*

Obiettivo: analizzare parallelamente diverse componenti dell'asse intestino-fegato (AIF) (Machado MV, Int J Mol Sci. 2016) e metaboloma urinario in una popolazione di bambini obesi [OB(+)] con/senza complicanze epatiche (CE) vs b. controllo normopeso (NW) (9.8 ± 2.1 anni).

Metodi: 14 b. NW e 26 OB(+), 13 senza (ST-) e 13 con steatosi (ST+) [7 con ipertransaminasemia (ALT+) e 6 senza (ALT-)], caratterizzati per stili di vita associati ad obesità, hanno praticato valutazione auxologica, ecografica (US), laboratoristica [dosaggio di etanolemia endogena (ETH), endotossinemia (ETX), calprotectina fecale (CF)]; breath test al glucosio (H2BT) per lo studio della colonizzazione batterica del piccolo intestino (SIBO) e calcolo del rapporto lattulosio/mannitolo (LMR) urinario per lo studio della permeabilità intestinale (PI). La metabolomica urinaria è stata studiata mediante GCMS. Il microbiota intestinale (MI) è stato studiato in 15 b. [(5NW/5OB+)(ST-)/5OB+)(ST+)] attraverso sequenziamento con 16SrRNA.

Risultati: 11/26 OB(+) mostrano valori patologici di LMR (p<0.05), parallelamente al grado di coinvolgimento epatico [NW<OB(+)<OB(+)<ST(+)<ALT(-)<OB(+)<ST(+)<ALT(+)] (p<0.05). LMR correla con livelli di ETH (r=0.38 p=0.05) e ETX (r=0.48p=0.015). Un'elevata PI è un fattore di rischio (p<0.002) per lo sviluppo di steatosi epatica. La SIBO è presente solo in OB (+). I livelli di CF risultano sempre normali. Il network di molecole urinarie individuate mostra tendenzialmente bassi livelli di Xilitolo e Phe-acetato in OB(+) e alti livelli di glucosio e 3-metil-istidina in caso di CE. Il MI è caratterizzato dalla correlazione di γ -Proteobacteria con BMI (r=0.70 p=0.01) e apporto calorico giornaliero (r=0.54 p=0.04) mentre i Verrumicrobia (obesogenici) sono meno rappresentati in OB(-). Synergistetes e Chloroflexy correlano con debito di sonno (r=0.53 p=0.04) e scarsa aderenza alla dieta mediterranea (r=-0.67 p<0.05) rispettivamente. Gli OB(+) possiedono alti livelli di batteri alcool-produttori come i γ -Proteobacteria (p=0.01) e H2-produttori come i Bacteroidetes-Prevotella, correlati alle alterazioni della PI (r=0.48 p=0.05).

Conclusione: Disbiosi, PI, ETH, ETX concorrono nelle alterazioni a carico dell'AIF in pazienti OB (+) e con CE, con distinte caratteristiche metabolomiche.

C006

EFFETTI DELL'OBESITA' SULLA FUNZIONALITA' RESPIRATORIA: STUDIO PILOTA SU UNA CASISTICA PEDIATRICA

V. Notarbartolo¹, R. Roppolo², G. Ferrante¹, V. Di Pietrantonio², F. Cardella², G. Corsello¹

¹ *Dip Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile "G. D'Alessandro", Università di Palermo*

² *U.O. Clinica Pediatrica, Osp. "G. Di Cristina", Università di Palermo*

Background: Dati epidemiologici suggeriscono un'associazione tra obesità e alterazioni della funzione respiratoria. Il rapporto tra tessuto adiposo e meccanica respiratoria è, ad oggi, poco chiaro e può essere influenzato da diversi fattori clinici e anamnestici.

Obiettivi: valutare la prevalenza di disturbi respiratori in bambini e adolescenti obesi, esplorando eventuali differenze in base a sesso, stadio puberale e grado di obesità.

Metodi: Studio osservazionale su 30 soggetti (età media 11,06±1,91 anni), F 53,3%, di cui 15 obesi (media BMI z-score 2,06±0,08) e 15 gravemente obesi (media BMI z-score 2,53±0,17) seguiti c/o la Clinica Pediatrica del P.O. "G. Di Cristina" di Palermo. La popolazione in studio è stata sottoposta a: questionario standardizzato per la valutazione dei principali disturbi respiratori, valutazione antropometrica, valutazione dello stato atopico tramite skin prick test per i principali aeroallergeni (Dermatophagoides pteronyssinus, Graminacee mix, Parietaria mix, Cipresso, Olivo, peli e forfora di cane e gatto, Alternaria), spirometria basale e post-broncodilatatore (salbutamolo 400 µg). Lo z-score di FEV₁ e FEV₁/FVC è stato calcolato in accordo alle indicazioni della Global Lung Function Initiative 2012. I dati sono stati analizzati con software statistico SPSS per Mac. E' stato considerato significativo un valore di p≤0,05.

Risultati: Respirazione orale e russamento notturno sono i disturbi respiratori più frequenti tra i bambini obesi (56,7% e 63% rispettivamente). I valori medi di FEV₁ e FEV₁/FVC z-score nell'intera popolazione in studio sono rispettivamente di 0,55±1,27 e 0,29±1,28. Non sono state osservate differenze significative nei valori di FEV₁ e FEV₁/FVC z-score in base a genere di appartenenza, stadio puberale e grado di obesità. È stata osservata una correlazione inversa statisticamente significativa tra durata dell'obesità e valore di FEV₁ z-score (p<0.037, R=0.38).

Conclusioni: l'eccesso ponderale in età evolutiva si può associare a sintomi respiratori in assenza di alterazioni oggettive della funzione polmonare, che tuttavia possono rendersi manifeste all'aumentare della durata di obesità.

C007

CARATTERISTICHE GLICO-METABOLICHE E PREVALENZA DEL DIABETE MELLITO DI TIPO 1 NEL BAMBINO MIGRANTE: INDAGINE MULTICENTRICA REGIONE SICILIA

F. Cardella¹, R. Roppolo¹, G. Galione¹, F. Lombardo², F. De Luca², D. Lo Presti³, M. Caruso³, A. La Loggia⁴, G. Corsello⁵

¹U.O.C. Clinica Pediatrica, Ospedale dei Bambini "G. Di Cristina", Palermo

²U.O.C. Clinica Pediatrica, A.O.U. G.Martino, Messina

³U.O.C. Clinica Pediatrica, P.O. Gaspare Rodolico, Catania

⁴U.O.D. di Diabetologia dell'Età Evolutiva, A.S.P. Caltanissetta

⁵Dip. di Scienze per la Promozione della Salute e Materno-Infantile - "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo

Introduzione: Il diabete è una malattia cronica in crescente aumento. Sul territorio nazionale la Sicilia rappresenta la seconda Regione per maggiore incidenza di DM1. Gli stranieri residenti in Sicilia sono 174.116, pari al 3,4% della popolazione.

Scopo: E' stato condotto uno studio multicentrico, osservazionale, retrospettivo, coordinato dal CRR di Diabetologia Pediatrica di Palermo, allo scopo di valutare le caratteristiche clinico-metaboliche e le abitudini nutrizionali nei bambini migranti che hanno avuto accesso alle strutture ospedaliere siciliane nel periodo 2004-2016.

Pazienti e Metodi: Sono stati arruolati 67pz (29M,38F) su 1335 (5%) seguiti presso i 4 CRR di Diabetologia Pediatrica, di età compresa tra 1,7-23,6 aa, nati da genitori stranieri o da coppie miste, distinti tra nati in Italia o nel Paese d'Origine. I dati ottenuti sono stati confrontati con quelli relativi al gruppo di controllo costituito da 584 bambini caucasici che hanno esordito nello stesso intervallo di tempo presso la UOS di Diabetologia Pediatrica di Palermo. Sono stati valutati : peso, altezza, BMI, modalità di esordio, GADA, IA2A, IAA e ZTN8, livelli sierici di 25-OH vitamina D3, AGA, tTG ed EMA, HbA1c e pattern tiroideo.

Risultati: Lo studio regionale ci ha consentito di tracciare un profilo socio-demografico della popolazione di bambini migranti affetti da DM1 in Sicilia, per lo più provenienti dall'area Maghrebina(45%). Si sono riscontrate peggiori condizioni clinico-metaboliche del campione al momento dell'esordio con netta prevalenza di DKA moderata(40,3%) e grave(28,4%). L'età media al momento della diagnosi nei bambini immigrati nati in Italia (5,7a) è risultata significativamente inferiore sia a quella dei nati nei Paesi di Origine (7,6a), che agli italiani (7,7a). Altro dato significativo è stato il riscontro di un trend crescente del sovrappeso nel corso del follow-up.

Conclusioni: La più precoce insorgenza del DM1 nei migranti nati in Italia suggerisce l'effetto di fattori ambientali che operano già in epoca perinatale influenzando l'esordio della malattia. I risultati ottenuti impongono una riflessione sulla necessità di una maggiore attenzione a questa fascia di popolazione sia all'esordio che nel corso del follow-up.

C008

MALATTIA CELIACA E DIABETE MELLITO TIPO 1 IN ETÀ PEDIATRICA: VALUTAZIONE DI UNA CASISTICA DELL'AZIENDA USL TOSCANA SUD EST

E. Grande¹, S. Parigi¹, C. Gaggiano¹, C. Soci², A. Sabatino², R. Caterina³, M. Martini³, M. Vascotto⁴

¹Dip. di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Siena

²U.O. Pediatria e Neonatologia, P.O. "Misericordia", Grosseto

³U.O.C. Pediatria, Osp. "San Donato", Arezzo

⁴U.O.C. Pediatria, Dipartimento Materno Infantile, AOU "S. Maria alle Scotte", Siena

Introduzione. La prevalenza di Malattia Celiaca (MC) nei pz affetti da diabete di tipo1 (DM1) va dall'1,6% al 16,4%; i pazienti celiaci già affetti da DM1 sono asintomatici e la diagnosi viene posta in seguito al riscontro di elevati livelli di t-TTG o EMA. Sono presenti ritardo di crescita, anemia sideropenica e ipoglicemie da malassorbimento, ma la gluten free diet (GFD) implementa crescita e riserve marziali. SCOPO - Il lavoro analizza retrospettivamente le caratteristiche antropometriche e metaboliche dei pazienti con doppia diagnosi di malattia, afferenti agli ambulatori dell'USL Sud-Est Toscana e valuta l'effetto della GFD ad un anno dalla sua adozione.

Metodi. Sono stati inclusi 80 pz: DM1+MC=16; per ogni paziente con doppia diagnosi sono stati randomizzati 2 controlli con diagnosi singola sovrapponibili per età e sesso; esclusi i pz con esordio di MC antecedente quello di DM1 e con patologie sistemiche. Ogni parametro è stato valutato all'esordio di MC (T0) e 12 mesi dopo l'adozione della GFD (T1).

Risultati. Dei pz con DM1+MC, alla diagnosi di MC il 25% era sintomatico vs il 62,5% dei pz con sola MC (p=0,014); parallelamente la % di pz con grading Marsh ≥ 2 era maggiore nei pz celiaci rispetto ai pz con DM1 e MC (96% vs 80% p=0,03). A T0 nei tre gruppi di pazienti peso, altezza e BMI erano sovrapponibili, ma l'accrescimento staturponderale è risultato migliore per i pz affetti da MC dopo GFD (#Z-scBMI=+0,71 in MC;+ 0,53 in DM1+MC; +0,42 in DM1;p=0,042).La frequenza di eventi ipoglicemici nei 12 mesi antecedenti la diagnosi era maggiore per i pz con DM1+MC vs pz con DM1 (25% vs 6,25%; p=0,039)con valori di glicata inferiori(Hb1Ac: 47,94 vs 60,25 mmol/mol p=0,001);a T1 i valori di Hb1Ac maggiori nei pz con DM1, tuttavia nei pz con DM1+MC aumentavano in modo significativo, insieme al fabbisogno insulinico(HbA1C mmol/mol T1: 55,67 vs T0: 47,94 p=0,009; INS IU/die: T1: 30,85 vs T0: 23,13 p=0,004).Non sono state rilevate differenze nelle percentuali di anemia alla diagnosi nei tre gruppi, ma i livelli di ferritina variavano sensibilmente dopo 1 anno di GFD.

Conclusioni. Il lavoro mostra come la dieta aglutinata, favorisca l'accrescimento migliorando l'assorbimento dei nutrienti, riducendo le ipoglicemie, ma complicando il controllo glicometabolico del DM1.

C009

STEATOSI EPATICA NON ALCOLICA E RISCHIO CARDIOVASCOLARE NEL BAMBINO E ADOLESCENTE CON OBESITA': DATI PRELIMINARI

O. Bologna¹, R. Roppolo¹, V. Di Pietrantonio¹, G. Galione¹, M.C. Castiglione¹, M. Polizzi¹, A.M. Tranchida¹, F. Graziano¹, L. Guida¹, G. Corsello¹, G. Mulè², F. Cardella¹

¹U.O.S.Diabetologia Pediatrica c/o U.O.C.Clinica Pediatrica Ospedale dei Bambini G. Di Cristina-Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile-G. D'Alessandro-Università di Palermo

²Dipartimento Biomedico di Medicina Interna e Specialistica-Università di Palermo

Background. E' riportato che la steatosi epatica (NAFLD), in bambini e adolescenti con obesità, è associata ad una maggiore prevalenza di sindrome metabolica (SM) e di segni precoci di aterosclerosi.

Obiettivo. Il nostro studio osservazione trasversale, ha lo scopo di valutare le relazioni tra NAFLD, SM e indici di aterosclerosi subclinica in bambini e adolescenti con obesità.

Metodi. Nei 45 soggetti arruolati (23 M), di età media 11,6 + 2,4 anni sono stati valutati: circonferenza vita, rapporto vita/altezza (W/H), BMI z-score, valori pressori, glicemia, trigliceridi, HDL, insulinemia e HOMA-IR. La diagnosi di sindrome metabolica è stata posta secondo i criteri IDF 2007. La steatosi epatica è stata valutata con metodica ultrasonografica.

In 38 dei 45 soggetti arruolati, sono stati valutati lo spessore mio-intimale carotideo (Intima-Media Thickness o c-IMT), attraverso l'esame Ecocolor-Doppler dei tronchi sovraaortici e la velocità dell'onda di Polso aortica (PWV Ao), attraverso la metodica Arteriograph.

Il confronto tra i due gruppi di soggetti, con e senza steatosi, è stato effettuato mediante test t di student per dati non appaiati, per le variabili continue, mediante test chi quadro per le variabili categoriche.

Le relazioni tra le variabili sono state testate mediante i coefficienti di correlazione di Pearson e l'analisi di regressione lineare semplice. E' stato considerato significativo un valore di $p < 0,05$.

Risultati. I dati del nostro studio non hanno evidenziato differenze della prevalenza di SM tra i soggetti con e senza steatosi e hanno dimostrato una differenza, statisticamente significativa, tra i due gruppi di soggetti, soltanto per la misura del rapporto W/H ($p = 0,040$).

Non sono risultate differenze del cIMT e della PWVAo tra i soggetti con e senza steatosi. L'analisi dei dati ha dimostrato che la PWVAo correlava positivamente con il rapporto W/H ($p=0,018$) e con l'insulinemia basale ($p=0,017$), il cIMT soltanto con i livelli di insulinemia basale. ($p=0,017$).

Conclusioni. I risultati di questo studio, hanno dimostrato che parametri clinici indici di adiposità viscerale e di insulinoresistenza, quali il rapporto W/H, sono associati sia alla NAFLD che alle alterazioni morfofunzionali precoci delle grandi arterie

C010

IMPORTANZA DELLA SUPPLEMENTAZIONE CON VITAMINA D NELLA PREVENZIONE DELLE COMPLICANZE PRECOCI VASCOLARI IN BAMBINI SOVRAPPESO E OBESI

A. Serafin¹, D.A. Ramaroli¹, G. Piacentini¹, F. Antoniazzi¹, A.L. Boner¹, A. Pietrobelli¹

¹U.O.C. di Pediatria, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata (AOUI), Policlinico "G. B. Rossi", Verona

Introduzione: Sovrappeso e obesità in età pediatrica rappresentano un problema di salute pubblica e si traducono in obesità e malattie cardiovascolari nell'adulto. L'ipovitaminosi D, presente soprattutto in caso di Body Mass Index (BMI) elevato, sembra influenzare negativamente il rischio cardiovascolare.

Scopi: a) valutare se la vitamina D ha un ruolo nella prevenzione del rischio cardiovascolare in soggetti sovrappeso/obesi. b) analizzare come tale relazione sia influenzata dalla variazione del BMI.

Materiali: 58 soggetti (età 12,11±2,42 anni), BMI ≥ 25 , riscontro di ipovitaminosi D, supplemento con colecalciferolo 100000 UI, una fl/mese per os per sei mesi. Peso, altezza, BMI tempo 0(T0) e tempo 1(T1). Lipidi sierici [colesterolo totale, mg/dl; colesterolo HDL (High Density Lipoprotein), mg/dl; colesterolo LDL (Low Density Lipoprotein), mg/dl; ALT (alanina amino transferasi), U/L; ApoA1 (apolipoproteina A1), g/L; ApoB (apolipoproteina B), g/L; HOMA (Homeostatic Model Assessment); trigliceridi, mg/dl] e vitamina D, ng/ml.

Risultati: 45 pazienti hanno mostrato aumento della vitamina D. In T1 riduzione dei valori di colesterolo totale ($p < 0,05$), influenzato dalla variazione di vitamina D e BMI. Aumento delle HDL all'aumentare della vitamina D ($p < 0,05$); assenza di correlazione vitamina D-ApoA1; sulle ApoB la vitamina D agisce diminuendo i livelli, ma non significativamente; ALT mostra calo dei valori ($p < 0,05$). Riduzione significativa dei trigliceridi con aumento della vitamina D e diminuzione del BMI ($p < 0,05$); HOMA condizionato dalla variazione del BMI. Mediante stratificazione in base al BMI riscontro di miglioramento significativo dell'assetto lipidico dopo supplemento soprattutto nei soggetti sovrappeso, meno evidente negli obesi.

Conclusioni: Vanno eseguiti nei sovrappeso/obesi gli esami dei parametri di rischio cardiovascolare e i livelli di vitamina D con successivo supplemento. Miglioramento dei livelli di colesterolo totale, HDL, ApoB, ALT e trigliceridi. Miglioramento più significativo nei soggetti sovrappeso che mostra in questi l'importanza del trattamento con vitamina D.

Bibliografia: Challa AS et al. The relation of Vitamin D status with metabolic syndrome in childhood and adolescence: An update. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*. 2015;28 (11-12):1235-1245

C011

PREVALENZA DI CARDITE SILENTE IN UNA POPOLAZIONE PEDIATRICA

A. Tricarico¹, C. Alizzi¹, M.C. Castiglione¹, G. Sciarabone¹, M.C. Maggio¹, G. Corsello¹

¹ U.O. Clinica Pediatrica, Osp. "G.Di Cristina", ARNAS "Civico, Di Cristina, Benfratelli", Palermo

Introduzione: La febbre reumatica (FR) è un processo infiammatorio sistemico conseguente ad un'infezione da streptococco βemolitico di gruppo A. Nonostante l'artrite rappresenti il segno più comune, la cardite, che tipicamente colpisce le valvole cardiache, è la manifestazione più specifica e grave, per il possibile sviluppo di una Cardiopatia Reumatica Cronica (CRC). La diagnosi di FR richiede la presenza di criteri clinici ed il riscontro laboratoristico di infezione streptococcica faringea. Nei criteri di Jones, modificati e aggiornati dall'AHA nel '92 la diagnosi di cardite era basata sul reperto auscultatorio del rigurgito mitralico e/o aortico.

I criteri pubblicati su Circulation nel 2015, estendono i criteri di Jones, includendo l'evidenza ecocardiografica di cardite silente (CS) e un ampio spettro di manifestazioni articolari, come criteri maggiori. La CS è caratterizzata dall'assenza del reperto auscultatorio di disfunzione valvolare e dall'evidenza ecocardiografica di valvulopatia.

Obiettivi: stimare la prevalenza di CS in una casistica di pz pediatrici affetti da FR seguiti in follow up dal 2012 al 2016. Metodi: Lo studio ha incluso 18 pz con FR, secondo i criteri di Jones. Nei pz con evidenza ecocardiografica di cardite e senza reperti clinici di cardiopatia, è stata formulata diagnosi di CS. La CS è stata definita dai seguenti reperti all'ecocolordoppler: rigurgito sulla valvola mitrale e aortica. I pz con riscontro di CS sono stati seguiti in follow up e rivalutati a 3,6 e 12 mesi.

Risultati: La diagnosi di FR è stata posta in 18 pz, 7 (40%) dei quali con CS (2 anche corea). Tutti i pz con CS hanno presentato incremento degli indici di flogosi. L'età media alla diagnosi era di 7,4 aa. I reperti ecocardiografici sono stati: rigurgito mitralico lieve in 6 pz, e rigurgito aortico lieve in uno solo. Abbiamo registrato completa normalizzazione del quadro ecocardiografico in due pz con insufficienza mitralica e in un caso con rigurgito aortico. Tutti i pz ricevono benzilpenicillina ogni 21 gg.

Conclusioni: L'alta prevalenza (42%) di CS nella nostra casistica enfatizza il ruolo ecocardiografico nei pz con sospetta FR, per la diagnosi precoce di CS. Si è infine registrato un alto tasso di remissione (42%) del quadro ecocardiografico, al follow up.

C012

EFFICACIA E TOLLERABILITA' DI PERAMPANEL IN PAZIENTI AFFETTI DA EPILESSIA FARMACORESISTENTE, CON ETA' INFERIORE AI 12 ANNI

E. Spezia¹, P. Bergonzini², P. Ricciardelli³, E. Lanzarini⁴, D.M. Cordelli⁴, A. Russo⁵, A. Milan⁶, L. Iughetti¹, A. Guerra²

¹ Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Modena e Reggio Emilia (direttore Prof. L. Iughetti)

² U.O.C. Pediatria, Policlinico di Modena (direttore Prof. L. Iughetti)

³ U.O. Pediatria di Ravenna (direttore Dr. F. Marchetti). Ambulatorio di Neurologia Pediatrica, Ospedale di Faenza

⁴ U.O. Neuropsichiatria Infantile, Policlinico S. Orsola Malpighi (direttore Prof. E. Franzoni)

⁵ U.O. Neurologia Pediatrica IRCCS Bellaria (direttore f.f. Dr.ssa A. Pini)

⁶ Direzione Medica Eisai srl, San Donato Milanese, Italia

Introduzione. Perampanel (PER) è un antagonista selettivo, non competitivo del recettore AMPA. RCT hanno dimostrato tollerabilità ed efficacia nei pz. con epilessia farmacoresistente (FR) ≥ 12anni (aa). Uno studio clinico (1) ha confermato efficacia e tollerabilità anche in pz. <12 aa. Metodi. Abbiamo raccolto i dati clinici ed EEG dei pz. <12 aa con epilessia FR, afferenti alle Neurologie Pediatriche dell'Emilia Romagna, posti in terapia con PER. Crisi e sdr epilettiche sono state determinate secondo classificazione ILAE. L'efficacia terapeutica del PER è stata valutata confrontando la frequenza basale delle crisi e al follow-up (FU) a 3-6-12 mesi.

Risultati. La casistica comprende 10 pz. (6F,4M). L'età media di avvio della terapia è 7,5 aa (22m-10aa). 2 pz. sono affetti da epilessie criptogenetiche, 8 da forme sintomatiche. L'età media d'esordio dell'epilessia è 2,3 aa (7m-7aa). Alla visita basale 10 pz. presentavano crisi pluriquotidiane PSG; 2 pz. uno stato epilettico. In EEG: anomalie focali sincrone o asincrone, con o senza tendenza alla generalizzazione. Tutti i pz. presentano ritardo mentale e grave epilessia FR in politerapia (2-4 AEDs), avendo utilizzato in passato in media di 7,5 AEDs; 1pz. sottoposto a dieta chetogena, 1 a SNV.

La terapia con PER è stata iniziata a 2mg/die, con titolazione graduale, ad intervalli di 2-3 settimane, fino a 4-6mg/die. Negli stati epilettici il farmaco è stato somministrato tramite SNG.

Al FU dei 3 mesi (7pz.): tutti sono responders (riduzione crisi ≥ 50%); 3pz. seizure free hanno potuto iniziare la sospensione di un AED concomitante e mostrano miglioramento cognitivo (a giudizio dei caregivers); l'EEG mostra in tutti i pz. Miglioramento dell'elettrogenesi. Nessun effetto collaterale segnalato, né alterazioni degli esami ematici (EE).

Al FU dei 6 mesi (4pz.): tutti responders, con miglioramento cognitivo ed EEG; 2pz. seizure free. Segnalato un caso di transitoria instabilità posturale che non ha necessitato di sospensione o riduzione posologica del PER.

Al FU dei 12 mesi: 2 pz. seizure free.

Discussione. Efficacia e tollerabilità di PER nei pazienti affetti da epilessia FR risultano confermate anche nei bambini di età <12aa con riduzione delle crisi, miglioramento cognitivo, EEG e possibilità di riduzione del numero di AEDs concomitanti, in assenza di effetti collaterali gravi e di alterazioni degli EE

Bibliografia. 1. Effectiveness and tolerability of perampanel in children and adolescents with refractory epilepsies: first experiences. Biró A. et al. Neuropediatrics 2015.

C013

L'ESPERIENZA DEL CENTRO POST-ADOZIONE INTERNAZIONALE DI BOLOGNA: ASPETTI CLINICO-EPIDEMIOLOGICI E STATO VACCINALE NEI BAMBINI ADOTTATI

F. Cipriani¹, E. Calamelli¹, L.A. Dallari¹, A. Corbelli¹, G. Arena¹, G. Ricci¹, A. Pession¹

¹Clinica Pediatrica, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Università di Bologna

Obiettivi: Le problematiche cliniche riscontrabili nei bambini adottati sono scarsamente descritte in letteratura, in particolare sono pochi i dati clinico-epidemiologici che prendano in considerazione le patologie, lo stato vaccinale e nutrizionale dei pazienti.¹

Metodi: In questo studio sono stati reclutati pazienti afferenti all'Ambulatorio Post-Adozione della Clinica Pediatrica di Bologna negli ultimi 10 anni. Sono stati raccolti retrospettivamente i dati anamnestici, clinici e di laboratorio rilevati al momento della prima visita.

Risultati: Sono stati inclusi nello studio 286 bambini (59.8% maschi), di età media 4,9±2,9 anni. I paesi di provenienza più frequenti sono risultati Russia (23,4%), Colombia (16,8%) ed Etiopia (9,8%). Nel 37,8% dei casi è segnalata alla prima visita la presenza di una malformazione congenita, mentre dalle relazioni cliniche disponibili al momento dell'adozione emerge nel 18,2% dei casi un ritardo dello sviluppo psicomotorio. Il 2,3% dei pazienti è risultato positivo per HBsAg, lo 0,8% dei pazienti per HCV IgG, nessuno per HIV. Per quanto riguarda lo stato vaccinale dei pazienti di età >12 mesi che hanno effettuato le comuni vaccinazioni, sono stati riscontrati titoli anticorpali protettivi per: anti-HBsAg nel 62,3%, anti-difterite nel 45,2%, anti-tetanica nel 64,7%, anti-morbillo nel 74,7%, anti-parotite nel 61,6%, anti-rosolia nel 82,4% dei casi. Una insufficienza di vitamina 25-OH D (<30 microg/L) è stata documentata nel 52,6% dei pazienti, con livelli medi di 36,6±43,7 microg/L. Il 6,1% dei pazienti aveva carenza marziale (sideremia <37 microg/dL), mentre un TSH elevato (>4,5 microIU/mL) è stato documentato nel 10,1% dei pazienti. Il 20,9% dei pazienti presentava almeno un esame delle feci positivo per parassiti patogeni, con prevalenza di Giardia intestinalis (86,4% dei casi).

Conclusioni: Da questa casistica emergono una serie di problematiche cliniche nei bambini adottati: basso tasso di protezione vaccinale per le vaccinazioni principali, elevata prevalenza di ipovitaminosi D, ipertireotropinemia e parassitosi intestinali. Lo screening di questi soggetti rappresenta pertanto un elemento importante per mettere in atto le misure terapeutiche necessarie e un attento follow-up.

1. Dondi et al. J Ped Infect Dis 2013;8:117-123.

C014

IMPLICAZIONI ENDOCRINOLOGICHE NEI BAMBINI AFFETTI DA NF-1 CON GLIOMI DELLE VIE OTTICHE

M. Guidi¹, M. Lucchesi¹, C. Fonte¹, M. Parpagnoli², S. Stagi², L. Facchini¹, B. Paderi¹, R. Renda¹, S. Farina¹, L. Genitori³, C. Favre³, M. De Martino⁴, I. Sardi¹

¹U.O. Neuro-Oncologia, Dip. Oncologia Pediatrica, Az Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

²U.O. Aux-endocrinologia e ginecologia pediatrica, Dip. Scienze della Salute, Az Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

³U.O. Neurochirurgia, Dip. Neurosensoriale, Az Ospedaliero-Universitaria Meyer, Firenze

⁴U.O. Clinica Pediatrica, Dip. Scienze della Salute, Università degli studi di Firenze, Firenze

Introduzione: La neurofibromatosi di tipo 1 (NF-1) è una sindrome neuro-cutanea causata da alterazioni del gene NF1 e caratterizzata da un aumentato rischio di neoplasie. Inoltre nella NF-1 si assiste spesso a casi di pubertà precoce centrale (PP), deficit di GH (GHD) ed ipersecrezione di GH. Queste condizioni sono comuni complicanze di pazienti affetti da gliomi delle vie ottiche (OPG) ipotalamo-chiasmatici. Più raramente la NF-1 può essere associata a ginecomastia e feocromocitoma. Il nostro studio ha come obiettivo quello di valutare retrospettivamente le alterazioni endocrinologiche nei pazienti con NF-1 e OPG.

Materiali e metodi: Il campione comprende 16 pazienti, 2 maschi e 14 femmine con età mediana complessiva di 10 anni. Dei 16 pazienti, 9 sono stati trattati con chemioterapia per progressione clinico-radiologica delle lesioni encefaliche. È stato effettuato un monitoraggio endocrinologico che ha evidenziato una serie di alterazioni clinico-laboratoristiche.

Risultati: Nel 18,75% dei pazienti (3 pazienti su 16) si è riscontrata bassa statura (<3° centile); durante il follow-up semestrale, un paziente ha evidenziato un GHD non tale comunque da iniziare un trattamento sostitutivo visto l'aumentato rischio di ripresa di malattia. È stato inoltre individuato un caso di PP per cui è stata avviata una terapia bloccante con GnRH fino al raggiungimento degli 11 anni di età scheletrica. Due pazienti (12,5%) hanno presentato un ipotiroidismo centrale che ha richiesto una terapia sostitutiva e monitoraggio periodico ravvicinato (ogni 3-6 mesi). In uno di questo è si è sviluppato un iposurrenalismo secondario che ha necessitato di terapia sostitutiva con idrocortisone. Non si sono dimostrati casi di ipersecrezione di GH, ginecomastia, feocromocitoma.

Conclusioni: Il 50% dei pazienti osservati ha mostrato alterazioni clinico-laboratoristiche, nel 20% di questi sono stati necessari provvedimenti terapeutici. I nostri dati confermano l'importanza di un attento monitoraggio clinico, laboratoristico e auxo-endocrinologico in pazienti affetti da NF-1 e OPG attraverso una presa in carico specialistica da integrare di routine nel percorso del follow-up oncologico con l'obiettivo identificare e correggere precocemente alterazioni endocrinologiche.

C015

SINDROME DA DUPLICAZIONE 1Q21: VARIABILE PENETRANZA ED ESPRESSIVITÀ CLINICA INTRAFAMILIARE DI UN RIARRANGIMENTO GENOMICO DI CIRCA 6 MB NON PRECEDENTEMENTE DESCRITTO

D. Vecchio¹, V. Antona¹, M. Giuffrè¹, L. Lagalla¹, E. Salzano¹, E. Piro¹, M. Malacarne², G. Corsello¹

¹Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno-Infantile. Università degli Studi di Palermo. Palermo.

²S.C. Laboratorio di Genetica Umana. E.O. Galliera. Genova

S.D. giunge alla nostra osservazione a 22 mesi per scarso accrescimento staturale-ponderale, macrocrania e cardiopatia congenita. A. familiare: in linea materna nonna con valvola aortica tricuspide, zia deceduta per tetralogia di Fallot in epoca di vita prescolare, madre trombofilica (mutazione C677T del gene MTHFR in omozigosi) e forame ovale pervio in follow-up. A. gravidica e perinatale: nato da 2 gravidanza alla 37^a settimana di gestazione, parto eutocico. Gravidanza decorsa con minacce di aborto nel primo trimestre, praticata profilassi con eparina a basso peso molecolare. Alla nascita APGAR 1^o/5:9/10; P. 3070 gr (48°C), L. 50 cm (68°C), C.C. 36 cm (95°C). Buon adattamento alla vita extrauterina. In prima giornata di vita per comparsa di bradicardia e tremori, ricovero in UTIN ove veniva posta diagnosi di difetto interventricolare muscolare e valvola aortica tricuspide. A. patologica remota e prossima: durante follow-up graduale riduzione dello shunt sinistro-destro con stabilizzazione emodinamica del DIV; scarso accrescimento staturale-ponderale con persistenza della macrocrania; immaturità psicomotoria globale prevalentemente nell'area del linguaggio associata ad atipie di relazione. All'obiettività: macrocrania, bozze frontali prominenti, ipertelorismo, naso bulboso, pannicolo adiposo scarsamente rappresentato; P. 10.6 Kg (10°C), L. 86.8 cm (50°C), C.C. 52 cm (>97°C). Eseguiamo RMN encefalo con rilievo di piccola cisti del setto pellucido e modesta ectopia delle tonsille cerebellari, non urgenze neurochirurgiche alla successiva consulenza specialistica. Disponiamo per ricerca di riarrangiamenti genomici mediante analisi Array-CGH nel propositus e nei genitori che esita in: arr1q21.1q21.2 (143.700.200-149.768.826)x3 mat. Tale riarrangiamento delle dimensioni di circa 6 Mb include la regione comunemente duplicata nella Sindrome da duplicazione 1q21 (OMIM #612475). Sebbene nella letteratura scientifica tale aneuploidia segmentale risulti essere associata a macrocrania, disturbi del neurosviluppo ed anomalie congenite con prevalenza di quelle cardiache, la regione critica ad oggi identificata coinvolge 1.35 Mb e non sono stati riportati riarrangiamenti familiari e non superiori alle 2 Mb. La duplicazione genomica descritta per la prima volta nel nostro paziente e nella madre, coinvolge i loci di numerosi geni tra le sottobande 1q21.1 e 1q.21.2, amplia lo spettro di quelli dosaggio-sensibili in atto candidati causativi e ne evidenzia la variabile penetranza ed espressività clinica anche tra componenti dello stesso nucleo familiare.

C016

VALUTAZIONE DEL RISCHIO DI STEATOSI EPATICA NEI PAZIENTI AFFETTI DA SINDROME DI DOWN

C. Di Camillo¹, D. Valentini¹, A.C. Vittucci¹, M.V. Gonfiantini¹, S. Bianchi¹, A. Alisi², V. Nobili², A. Villani¹

¹U.O.C. di Pediatria Generale e Malattie Infettive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma

²U.O.C. di Malattie Epato-Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma.

Obiettivo: I pazienti con Sindrome di Down (SD) sono a maggior rischio di sviluppare obesità per: caratteristiche fenotipiche, ritardo mentale, ridotto metabolismo basale, vita sedentaria, predisposizione a celiachia, ipotiroidismo, diabete mellito. Lo scopo dello studio è stato quello di valutare il rischio di steatosi epatica su base non alcolica (NAFLD) in soggetti con sovrappeso/obesità affetti da SD a confronto con pazienti con SD normopeso.

Metodi: Sono stati arruolati pazienti con SD di età compresa tra 5 e 18 anni con BMI \geq 3^o afferenti al Day Hospital Down dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù. Sono stati esclusi pazienti con patologie croniche associate e con patologie infettive acute in atto. Tutti i pazienti sono stati sottoposti a: misurazione dei parametri antropometrici, esami ematici per screening lipidico, glucidico, funzionalità epatica e dosaggio dei biomarcatori circolanti (adiponectina, leptina, IL-6 e TNF- α), ecografia epatica, calcolo del PNFI (pediatric NAFLD fibrosis index).

Risultati: Sono stati analizzati 280 pazienti: il 31.7% presentava sovrappeso/obesità. Dei 280 pazienti, 84 rispondevano ai criteri per l'arruolamento e sono stati suddivisi in: 40 normopeso con BMI 3^o-84^o (24 M, età media 9.4, \pm 3.62); 44 sovrappeso/obesi con BMI \geq 85^o (22 M, età media 12.71, \pm 4.12). E' stata diagnosticata nel 64% dell'intera popolazione steatosi epatica all'ecografia (45% nel gruppo normopeso, 82% nel gruppo con sovrappeso/obesità). Nel 13.6% dei pazienti è stato rilevato un PNFI \geq 9 (ad alto rischio di fibrosi epatica). I valori della leptina e il TNF- α sono risultati più alti in modo significativo nel gruppo con sovrappeso/obesità; al contrario, sono stati riscontrati valori più elevati di adiponectina in modo significativo nel gruppo normopeso.

Conclusioni: Il nostro studio ha confermato un alto tasso di sovrappeso e obesità nei soggetti con SD ed è stata riscontrata una maggiore prevalenza di steatosi epatica, indipendentemente dal BMI, rispetto alla popolazione generale pediatrica. Le linee guida dell'American Academy of Pediatrics non pongono indicazione ad effettuare esami ematici e strumentali correlati all'obesità e alle sue complicanze epatiche: i nostri risultati suggeriscono l'importanza di esami per la valutazione della steatosi epatica.

C017

STUDIO MULTICENTRICO GLNBM-SIP: IPOVITAMINOSI D NEL BAMBINO MIGRANTE. DATI PRELIMINARI

M. Ceccarelli¹, E. Chiappini², R. Arancio³, M. Zaffaroni⁴, S. La Placa⁵, R.M. Da Riolo⁶, P. Valentini⁷

¹Dip. di Medicine Specialistiche, SSM in Malattie Infettive, Università degli Studi di Messina

²Osp. Ped. "Meyer", Università di Firenze

³Clinica Pediatrica, Osp. "S. Paolo", Milano

⁴Clinica Pediatrica, Azienda Osp. Univ. "Maggiore", Novara

⁵Dip. di Scienze per la Promozione della Salute e Materno-Infantile "G. D'Alessandro", A.O.U.P. "P. Giaccone", Palermo

⁶S.O.C. Centro Coordinamento Malattie Rare, A.O. "S.Maria della Misericordia", Udine

⁷Polo Salute della Donna e del Bambino, Fond. Pol. Univ. "A. Gemelli", Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Introduzione: L'ipovitaminosi D è un problema di riscontro quotidiano nella pratica clinica del Gruppo di Lavoro Nazionale per il Bambino Migrante (GLNBM), così come lo è la sua complicità più nota: il rachitismo.

Scopo dello studio: Lo studio, approvato dalla Società Italiana di Pediatria (SIP), ha lo scopo di dimostrare retrospettivamente la prevalenza dei disordini della Vitamina D in un gruppo di bambini recentemente immigrati ed i potenziali fattori di rischio (colorito cutaneo, esposizione solare, nutrizione, tempo di istituzionalizzazione, età, sesso, disgregazione familiare) che possono spiegarne la presenza.

Metodi: Sono stati elaborati i risultati degli esami effettuati su 2148 bambini afferenti ai centri di Firenze, Roma, Milano, Novara e Palermo, secondo il protocollo del GLNBM-SIP, tra il 1° gennaio 2008 e il 31 dicembre 2015.

Risultati: Valori insufficienti di 25-(OH)-D sono stati riscontrati nel 78% dei bambini. Nello 0,7% dei bambini osservati nel periodo estivo (luglio-settembre) sono stati riscontrati valori di 25-(OH)-D inferiori a 10 ng/dl, contro il 22,9% dei bambini osservati nel periodo invernale (gennaio-marzo). Sono stati registrati valori sufficienti (≥ 30 ng/ml) nel 23,3% dei bambini provenienti dall'Europa e dalla Federazione russa e nel 28,1% di quelli provenienti dall'Asia e dal Subcontinente indiano, mentre tali valori si sono evidenziati solo nel 17,3% e nel 17,6% dei bambini provenienti rispettivamente dall'America latina e dall'Africa. Nell'80,2% dei bambini con parassitosi si è riscontrata ipovitaminosi D, percentuale di poco superiore al 77,7% dei bambini senza parassitosi.

Conclusione: Provenienza e momento della prima valutazione possono essere considerati dei parametri predittivi dello stato della vitamina D, mentre le parassitosi intestinali non sembrano influenzarne i valori. Al fine di mettere in luce tutti i potenziali fattori di rischio per l'ipovitaminosi D della popolazione "bambino adottato all'estero" è necessario acquisire anche informazioni relative a dermotipo e alimentazione del bambino pre- e post-migrazione.

Bibliografia: Omand JA et al. Non-Western immigrant children have lower 25-hydroxyvitamin D than children from Western families. Public Health Nutr. 2014 Jul;17(7):1547-54

C018

MANOVRA DI VALSALVA MODIFICATA PER IL TRATTAMENTO DOMICILIARE DELLE TACHICARDIE PAROSSISTICHE SOPRAVENTRICOLARI IN ETÀ PEDIATRICA

M. Brighenti¹, E. Tronconi¹, G. Bronzetti², A. Pession¹

¹UO Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Università di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola – Malpighi.

²UO Cardiologia Pediatrica e dell'Età Evolutiva, Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale, Università di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola – Malpighi.

Introduzione: Le aritmie parossistiche sopraventricolari (TPSV) sono i disturbi del ritmo più frequenti in età pediatrica (incidenza da 1/250 a 1/1000). La tachicardia da rientro atrioventricolare (TRAV) è la forma più comune (circa 70% dei casi). Le recenti linee guida europee raccomandano in prima istanza l'uso di manovre vagali se il paziente è emodinamicamente stabile. Tra queste la posizione a testa in giù (capovolta, head-stand) è poco conosciuta e trova un impiego occasionale.

Obiettivo: Indagare sicurezza ed efficacia della capovolta per il trattamento acuto delle TPSV.

Popolazione e metodi: Sono stati arruolati 24 pazienti (età media 7 ± 3.8 anni; 15:9 = F:M) con aritmie da rientro per dimostrata sensibilità all'adenosina o dall'aspetto ECG. Otto su 24 erano in profilassi farmacologica. I genitori sono stati istruiti in ambulatorio circa la corretta misurazione della frequenza cardiaca e l'esecuzione delle manovre vagali. I pazienti sono stati divisi in 2 gruppi con omogenea distribuzione per età, sesso, profilassi farmacologica e sottoposti a manovra di Valsalva standard (MV) seguita da capovolta e, viceversa, capovolta seguita da MV. Ad una seconda recidiva i gruppi sono stati sottoposti alla sequenza invertita di manovre.

Risultati: Al primo episodio di TPSV occorso a domicilio la MV è stata efficace in 4/12 (33%) e nei restanti 8 pazienti la capovolta è stata efficace in 4 (50%). Nell'altro gruppo la capovolta è stata efficace in 8/12 (67%) mentre nei restanti 4 la MV non ha sortito alcun effetto. Alla seconda recidiva i gruppi sono stati invertiti: nel primo la capovolta è risultata efficace in 8/12 (67%) mentre solo 1 su 4 (25%) dei non responders è stato cardiovertito dalla MV, nel secondo gruppo 5/12 (42%) sono stati cardiovertiti mediante MV e 5/7 dei non responders mediante capovolta (71%). Non sono stati registrati eventi avversi.

Conclusioni: La capovolta rappresenta una versione modificata della manovra di Valsalva sicura ed efficace in età pediatrica, superiore alle tradizionali manovre vagali. Servono studi multicentrici per confermare efficacia e sicurezza e per estenderne l'uso in pronto soccorso e a domicilio.

Appelboom A, Reuben A, Mann C, Gagg J, Ewings P, Barton A, Lobban T, Dayer M, Vickery J, Bengler J. Postural modification to the standard Valsalva manoeuvre for emergency treatment of supraventricular tachycardias (REVERT): a randomised controlled trial. Lancet 2015;386:1747-53.

C019

ARTRITE IDIOPATICA GIOVANILE E ATEROSCLEROSI

E. Tronconi¹, R. Mauro², A. Miniaci¹, A. Pession¹

¹UO Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Università di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola-Malpighi

²UO Chirurgia Vascolare, Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale, Università di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola-Malpighi

Introduzione: Le malattie cardiovascolari rappresentano la principale causa di morte nei pazienti affetti da artrite reumatoide; è stato ipotizzato che l'infiammazione cronica dell'artrite idiopatica giovanile (AIG) possa dare inizio al processo aterosclerotico già in età pediatrica. Markers surrogati di aterosclerosi come la valutazione dell'intima media thickness a livello carotideo (cIMT) sono affidabili nel determinare precocemente il danno endoteliale alla base dell'aterosclerosi.

Obiettivo: Determinazione dell'aterosclerosi subclinica nei pazienti affetti da AIG e nei controlli ed eventuale correlazione con altri fattori di rischio legati alla patologia. **Popolazione e metodi:** 30 pazienti affetti da AIG (Gruppo A) e 27 controlli (Gruppo B) senza evidenza di aumentato rischio cardiovascolare. Ogni bambino è stato sottoposto a misurazione degli indici di flogosi, colesterolo totale (CT), HDL, LDL, trigliceridi (TG), ANA, pressione arteriosa, altezza, peso, BMI e cIMT.

Risultati: Il valore medio bilaterale di cIMT era $0,75 \pm 0,22$ nel gruppo A e $0,56 \pm 0,09$ nel gruppo B ($p=0,0001$). Cinque pazienti affetti da AIG presentavano una cIMT >1 mm, patologico per età. I pazienti affetti da AIG presentavano valori più alti di CT rispetto ai controlli ($p=0,0406$) senza differenza significativa nei valori di HDL, LDL e TG. Non è stata rilevata alcuna differenza nel profilo lipidico né nell'IMT tra il sottotipo oligo e poli-articolare mentre è presente una correlazione tra durata di malattia ed il valore medio ($p=0,011$) e massimo di IMT ($p=0,003$). Il valore di cIMT medio è risultato di $0,61 \pm 0,16$ nel gruppo ANA- e $0,72 \pm 0,21$ nel gruppo ANA+ ($p=0,03$).

Conclusioni: I pazienti affetti da AIG presentano valori più alti di cIMT rispetto ai controlli e tali valori correlano con il tempo trascorso dall'esordio della malattia senza differenze significative rispetto al tipo di terapia eseguita né il numero di articolazioni coinvolte. L'ANA positività invece è un fattore importante nel predire i cambiamenti aterosclerosi relati. I dati dello studio dimostrano l'importanza di identificare i bambini con aterosclerosi subclinica con tecniche non invasive per poter offrire una prevenzione precoce attraverso una dieta equilibrata, esercizio fisico e buon controllo farmacologico della malattia.

Urbina EM, et al. Noninvasive assessment of subclinical atherosclerosis in children and adolescents: recommendations for standard assessment for clinical research: a scientific statement from the American Heart Association. Hypertension. 2009;54:919-50.

C020

INFEZIONI RESPIRATORIE E FUNZIONE POLMONARE NELLA DISCINESIA CILIARE PRIMARIA

M. Piras¹, M. Di Cicco¹, M. Rizzo¹, N. Tyutyusheva¹, T. Di Chio¹, M. Esposito¹, M. Ferrara¹, E. Bellino¹, D. Peroni¹, M. Pifferi¹

¹Sez. Pneumologia ed Allergologia – U.O. Pediatria 1 – Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Il progressivo declino della funzione respiratoria nella discinesia ciliare primaria (DCP) è ritenuto la conseguenza di infezioni batteriche legate alla compromissione del trasporto muco-ciliare, anche se pochi studi sono stati condotti al riguardo. Per questo abbiamo valutato le misurazioni relative ai principali parametri ventilatori e volumi statici polmonari (ottenute con esame spirometrico e pletismografico) in rapporto a eventuali infezioni batteriche (dimostrate mediante coltura dell'espettorato ottenuto nella stessa giornata) in uno studio prospettico condotto per 5 anni. Complessivamente venivano eseguiti 467 esami spirometrici e culturali dell'espettorato in 104 soggetti (51 bambini; 50 maschi; mediana 18,7 anni; IQR 22,6), 88 dei quali (35 bambini; 40 maschi; mediana 24,5 anni; IQR 20,7) eseguivano anche 412 esami pletismografici. I principali parametri ventilatori e volumi statici polmonari sono stati analizzati in rapporto al germe isolato o alla presenza di un esame colturale negativo. Le principali differenze si osservavano quando veniva isolato *Pseudomonas aeruginosa* (219 spirometrie e 214 pletismografie) con valori di FEV1 ($67,8 \pm 23,4$), FVC ($84,3 \pm 19,5$), FEF25-75 ($36,1 \pm 26,0$), FEV1/FVC ($86,2 \pm 13,0$) significativamente inferiori ($p < 0,001$, $p < 0,001$, $p < 0,001$ e $p < 0,01$ rispettivamente) e quelli di RV ($219,4 \pm 52,1$), FRC ($171,3 \pm 26,2$), RV/TLC ($172,5 \pm 29,5$) superiori ($p < 0,001$) rispetto a quando l'esame colturale era negativo (186 spirometrie e 157 pletismografie). Tali differenze non emergevano se presenti altri germi (*Hemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus*: 30 e 32 spirometrie) rispetto a quando l'esame colturale era negativo. Emergevano differenze significative esclusivamente per la riduzione dei parametri ventilatori quando venivano esaminati i test ottenuti in corso di infezione sostenuta da *P. aeruginosa* piuttosto che da *H. influenzae* (Δ FEV1 $p < 0,001$; Δ FEF25-75 $p < 0,001$; Δ FEV1/FVC $p < 0,01$) e da *S. aureus* (Δ FEV1 $p < 0,001$; Δ FVC $p < 0,001$; Δ FEF25-75 $p < 0,001$; Δ FEV1/FVC $p < 0,05$). I risultati suggeriscono l'importanza dell'infezione, particolarmente se sostenuta da *P. aeruginosa*, nel determinare il peggioramento della funzione respiratoria e la necessità di strategie volte al controllo di tale infezione, come nella fibrosi cistica.

C021

APPLICAZIONE DI DISPOSITIVI WEARABLES NELL'INDIVIDUAZIONE E MONITORAGGIO DI CRISI EPILETTICHE

P. De Liso¹, C. Piedimonte¹, M. Piersanti², A. Mittica¹, S. Tognetti³, F. Onorati³, C. Caborni³, M. Brinciotti¹

¹Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Umberto I, Università Sapienza, Roma

²Nispera AG, Zurigo

³Empatica, Inc Cambridge, MA e Milano

Background: L'epilessia è una patologia cronica con un tasso di mortalità 2-3 volte superiore rispetto alla popolazione generale. Una delle cause di mortalità nei pazienti epilettici è la SUDEP (Sudden unexpected death in epilepsy) che generalmente si verifica in contesto di crisi tonico-cloniche generalizzate (GTC), correlate ad un prolungato periodo di soppressione generalizzata post-ictale sul tracciato EEG (PGES) con conseguente variazione significativa dell'attività elettrodermica (EDA). La società Empatica ha sviluppato un dispositivo wearable (E4) che registra diversi parametri, tra cui il movimento e l'EDA, che hanno dimostrato di avere un notevole potenziale nel monitoraggio delle crisi epilettiche. In particolare è stata evidenziata una correlazione diretta tra EDA e identificazione di crisi GTC.

L'obiettivo dello studio è stato valutare l'utilizzo di dispositivi wearables per la registrazione di parametri autonomici allo scopo di monitorare o individuare precocemente crisi epilettiche in pazienti affetti da epilessia.

Metodi: Sono stati inclusi nello studio soggetti con diagnosi di epilessia, selezionati tra quelli afferenti al servizio di Neurofisiopatologia dell'Età Evolutiva tra agosto 2015 e luglio 2016. E' stata quindi effettuata una registrazione video-EEG poligrafica con concomitante utilizzo del dispositivo Empatica E4, un dispositivo da polso dotato di accelerometro, che registra anche la temperatura corporea, la variabilità del battito cardiaco e l'EDA. Sono stati inoltre raccolti i dati anamnestici dei pazienti e i dati estrapolati dalle registrazioni video-EEG (anomalie EEG intercriche di durata ≥ 3 secondi; crisi elettrocliniche; PGES; prova di iperventilazione [HP]).

Risultati: Sono stati reclutati 41 pazienti (19 M), con un'età media di 16 anni (range: 2-32 anni), dei quali 34 con epilessia con crisi focali con o senza secondaria generalizzazione. In 26 pazienti è stato possibile eseguire anche l'HP. In 15 soggetti si sono registrate sequenze di anomalie EEG intercriche, mentre in 7 pazienti si sono riscontrate crisi elettrocliniche. Nessun paziente ha presentato crisi GTC. E' in corso l'analisi statistica dei dati per verificare un'eventuale correlazione tra EDA e crisi elettrocliniche, anomalie EEG intercriche ed Hp.

Conclusioni: Ci aspettiamo che il dispositivo wearable Empatica E4 possa rappresentare un valido supporto nell'identificazione e nel monitoraggio delle crisi epilettiche, nonché nella pratica quotidiana delle registrazioni EEG, nel determinare la validità della prova dell'Hp in termini di intensità e durata.

Bibl: Poh et al. Convulsive seizure detection using a wrist-worn electrodermal activity and accelerometry biosensor. *Epilepsia*, 2012, 53(5), e93-e97.

C022

UTILIZZO PRECOCE DELL'OSSIGENOTERAPIA AD ALTI FLUSSI NELLA BRONCHIOLITE IN UN REPARTO DI PEDIATRIA

S. Alfano¹, G. Della Rotonda¹, S. Di Caro¹, M. Storti², A. Correr¹

¹U.O.C. di Pediatria d'Urgenza, A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Napoli

²U.O.C. di Rianimazione, A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Napoli

Obiettivi: Valutare l'efficacia dell'impiego tempestivo dell'HFNC nel ridurre il tasso di intubazione endotracheale e mortalità nella bronchiolite.

Disegno: Studio retrospettivo di confronto tra i casi di bronchiolite ricoverati nel reparto di Pediatria d'Urgenza dell'ospedale pediatrico Santobono nel periodo 11/2014-03/2015 (NON HFNC) e quelli della stagione 11/2015-03/2016 (USO HFNC).

• Definizione di caso: bambini di età tra 31 giorni e 12 mesi ricoverati per malattia acuta con segni e sintomi respiratori, con o senza febbre;

• Pazienti: 353 casi tra 11/2014-03/2015 e 383 casi tra 11/2015-03/2016. La ricerca del virus respiratorio sinciziale (VRS) ha mostrato un'etiologia sovrapponibile nelle due stagioni;

• Indicazioni all'HFNC¹: 1) assenza di miglioramento clinico con ossigenoterapia a bassi flussi (#FR, #SpO2) nelle prime 12 ore; 2) ipercapnia, distress respiratorio, difficoltà nell'alimentazione ed ipossiemia; 3) cardio-pneumopatie croniche concomitanti; 4) crisi di apnea.

Risultati:

• NON HFNC 11/2014-03/2015: 16 su 353 (4,5%) pazienti sono stati trasferiti in rianimazione, 11 (3,1%) sono stati intubati, 5 (1,4%) sono deceduti;

• USO HFNC 11/2015-03/2016: 42 dei 383 (11%) pazienti sono stati trattati con HFNC e, di questi, 3 (0,8%) sono stati trasferiti in rianimazione per monitoraggio intensivo; nessuno (0%) è stato intubato e non si è registrato alcun decesso. L' HFNC ha determinato miglioramento delle condizioni cliniche generali entro le prime 4 ore, con ripresa netta dell'alimentazione, SpO2 stabilmente superiore al 95%, lieve aumento della FR nelle prime ore, con suo successivo decremento e stabile normalizzazione.

Conclusioni: L'HFNC, utilizzata precocemente, modifica positivamente l'outcome dei pazienti con bronchiolite e riduce il tasso di intubazione endotracheale ($p < 0,05$) e di mortalità ($p < 0,05$). Tale metodica può essere praticata in un reparto di pediatria ordinaria, senza rischi per il paziente o incremento del carico di lavoro per il personale.

1) McKiernan C, Chua LC, Visintainer PF, Allen H. High flow nasal cannulae therapy in infants with bronchiolitis. *J Pediatr* 2010; 156:634-8.

C023

SINDROME DEL TRASPORTATORE DEL GLUCOSIO (DEFICIT GLUT1): VERSO UNA TERAPIA SPECIFICA? RISULTATI PARZIALI DI UNO STUDIO INTERNAZIONALE MULTICENTRICO RANDOMIZZATO PER VALUTARE LA SICUREZZA ED EFFICACIA DI TRIPTONEINA

G. Giudizioso¹, M. Vari¹, F. Pinto¹, M. Ierardi², C. Savio³, P. Striano¹

¹ U.O Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari, Istituto G.Gaslini, Genova

² UOSD Centro Nutrizionale, Istituto G.Gaslini, Genova

³ UOC Medicina Fisica e Riabilitazione, Istituto G.Gaslini, Genova.

Premessa: La sindrome da deficit del trasportatore del glucosio tipo 1 (GLUT1 DS) è una rara, condizione caratterizzata da ritardo psicomotorio, disturbi del movimento e crisi epilettiche, spesso farmacoresistenti, è a mutazioni nel gene SLC2A1 che codifica la proteina GLUT1, responsabile del trasporto del glucosio attraverso la barriera ematoencefalica. Attualmente non esiste una terapia risolutiva per questa patologia ma la dieta chetogena riduce il numero degli episodi critici e la regressione cognitiva e motoria. La dieta chetogena, però, non è sempre ben tollerata dai pazienti e, talvolta, risulta inefficace.

Scopo dello studio: Valutare l'efficacia e la sicurezza di triptoneina, trigliceride a catena di acidi grassi di media lunghezza, in forma farmaceutica di olio, in sostituzione alla dieta chetogena.

Materiali e metodi: Trial multicentrico coinvolgente 9 centri U.S. e 2 Europei (Istituto Giannina Gaslini in Italia). Lo studio prevede una prima valutazione del paziente 6 settimane prima dell'inizio dello studio e 4 valutazioni intermedie nelle successive 8 settimane in cui il paziente assume triptoneina /placebo, 18 settimane in open label ed 8 settimane di dose exploration. Per valutarne la sicurezza della terapia, sono stati effettuati prelievi ematici ed ECG; per valutarne l'efficacia, i pazienti sono sottoposti a test cognitivi, valutazioni motorie ed EEG overnight.

Risultati: In data 8 Luglio 2016 è stato chiuso l'arruolamento dei pazienti. Sono stati screenati 40 pazienti e 31 soggetti sono stati randomizzati. Solo due pazienti hanno completato lo studio. Presso il nostro centro sono stati screenati 4 pazienti, di cui 3 randomizzati e nessuno giunto a fine studio per la comparsa di effetti collaterali gastrointestinali. E' in corso l'analisi statistica e dei dati definitivi per definire l'efficacia e la sicurezza del farmaco.

Conclusioni: Triptoneina è una possibile alternativa terapeutica in pazienti affetti da GLUT1 DS nel caso che la dieta chetogena sia di scarsa efficacia o non tollerata. Ulteriori studi sono necessari per chiarirne la posizione terapeutica e le reali potenzialità nella gestione dei pazienti di questa rara malattia metabolica.

C024

STUDIO OSSERVAZIONALE-PROSPETTICO SU COMPLICANZE EMATOLOGICHE E SOPRAVVIVENZA NEI PAZIENTI ITALIANI AFFETTI DA SINDROME DI SHWACHMAN-DIAMOND

A. Pegoraro¹, G. Tridello¹, M. Cipolli², L. Sainati³, V. Lucidi⁴, G. Menna⁵, P. Farruggia⁶, U. Ramenghi⁷, C. Nasi⁸, V. Raia⁹, S. Perobelli², E. Nicolis¹⁰, C. Danesino¹¹, F. Pasquali¹², S. Cesaro¹

¹ Oncoematologia Pediatrica, Az. Osp. Universitaria Integrata Verona, Verona

² Centro Fibrosi Cistica, Az. Osp. Universitaria Integrata Verona, Verona

³ Oncoematologia Pediatrica, Az. Osp. Padova, Padova

⁴ Fibrosi Cistica, Osp. Pediatrico Bambin Gesù, Roma

⁵ Divisione Ematologia Pediatrica, Osp. Pausillipon, Napoli

⁶ Oncoematologia Pediatrica, ARNAS Civico, Palermo

⁷ Osp. Infantile Regina Margherita, Torino

⁸ Pediatria, Osp. SS Annunziata, Savigliano (CN)

⁹ Fibrosi Cistica, Università "Federico II", Napoli

¹⁰ Lab. di Patologia Molecolare, Università di Verona, Verona

¹¹ Genetica Medica, Dip. di Medicina Molecolare, Università di Pavia e Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

¹² Genetica Medica, Dip. di Medicina Clinica e Sperimentale, Università dell'Insubria, Varese

La sindrome di Shwachman-Diamond (SDS) è un raro disordine multisistemico autosomico recessivo caratterizzato da insufficienza pancreatica, anomalie ematologiche e difetti scheletrici. Da gennaio 1999 a marzo 2016 sono stati inseriti nel Registro italiano SDS 111 pazienti con diagnosi di SDS confermata geneticamente (M/F, 63/48). In base ai dati di natalità ISTAT 1992-2014, l'incidenza di SDS è stata di 1 caso ogni 157000 nati. Considerando la natalità 2014, i casi attesi sono 2-4/anno. Alla diagnosi, effettuata ad un'età mediana di 1.2 anni (0-41), erano presenti: insufficienza pancreatica, 77%; epatopatia, 60%; ritardo di crescita, 59%; anomalie ossee, 50%. Dal punto di vista ematologico, il valore mediano di neutrofili era 810/mmc (160-4770), di piastrine 131000/mmc (15000- 402000) e di emoglobina 12 g/dl (7-16). A 30 anni d'età l'incidenza cumulativa di neutropenia (N<500/mmc), piastrinopenia (PLT<100000/mmc) e anemia (Hb<9 g/dl) è risultata rispettivamente del 58%, 67% e 27%. 14/111 pazienti hanno presentato un'evoluzione ematologica grave con diagnosi di leucemia in 7 casi e insufficienza midollare grave in 6 (diagnosi non specificata in 1 caso). 11/111 pazienti sono stati sottoposti a trapianto di cellule staminali ematopoietiche (TCSE) ad un'età mediana di 6.4 anni (2-43) e ad un tempo mediano dalla diagnosi di 3 anni (1-31) per progressione verso l'insufficienza midollare (55%) o leucemia (36%); in un caso l'indicazione al TCSE non è nota. Dopo un tempo di osservazione mediano di 14.7 anni (11-18), si sono verificati 15 decessi ad un tempo mediano dalla diagnosi di 3.2 anni (0-36), con una sopravvivenza totale a 10 e 20 anni del 95% e 88%. La causa di decesso è stata: infezione/tossicità, 47%; tossicità post-TCSE, 27%; leucemia, 20%; non nota, 6%. Si conferma il miglioramento della sopravvivenza per i pazienti con SDS rispetto a dati storici (1) e la necessità di uno stretto monitoraggio ematologico per la valutazione del rischio di evoluzione sfavorevole. Rimane da definire se il tipo di mutazione SDS influenza l'evoluzione ematologica e/o la sopravvivenza.

1) Donadieu J et al. Classification of and risk factors for hematologic complications in a French national cohort of 102 patients with SDS. Haematol. 2012;97:1312-9.

C025

IMPATTO DEL METODO DEL CALCOLO DEI CARBOIDRATI SUL CONTROLLO GLICOMETABOLICO IN BAMBINI E ADOLESCENTI CON DIABETE MELLITO DI TIPO 1

M.C. Castiglione¹, R. Roppolo¹, G. Galione¹, O. Bologna¹, M. Polizzi¹, I. Pangallo¹, G. La Macchia¹, T. Di Raimondo¹, R. Maggio¹, G. Corsello¹, G. Mulè², F. Cardella¹

¹U.O.S.Diabetologia Pediatrica c/o U.O.C.Clinica Pediatrica Ospedale dei Bambini G. Di Cristina-Dipartimento di Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile-G. D'Alessandro-Università di Palermo

²Dipartimento Biomedico di Medicina Interna e Specialistica-Università di Palermo

Background. E' riportato che il calcolo dei carboidrati (CHO), in bambini e adolescenti con diabete mellito di tipo 1 (DMT1), può essere una valida strategia nutrizionale ai fini del miglioramento del compenso glicometabolico

Obiettivo. Scopo di questo studio è quello di valutare l'effetto di un intervento educativo, focalizzato sull'insegnamento del calcolo dei CHO, sul controllo glicometabolico in bambini e adolescenti con DMT1.

Metodi. Trattasi di uno studio di intervento non randomizzato e non controllato.

In tutti i soggetti, di età > 6 anni, durata di malattia >1 anno e fabbisogno insulinico (FI) < 0,5U/Kg/die, in trattamento insulinico intensivo multi-iniettivo basal bolus, sono stati valutati: BMI z score, HbA1c, fabbisogno insulinico (FI), colesterolo totale, LDL, HDL e trigliceridi.

I genitori e i soggetti arruolati, hanno effettuato due incontri educativi: il I° prevedeva l'insegnamento dei principi di una sana alimentazione, il II° la stima del contenuto dei CHO dei pasti. Le differenze dei parametri clinici e biochimici nella popolazione studiata, prima e dopo l'intervento educativo, sono state analizzate mediante il test di Wilcoxon. È stato considerato statisticamente significativo un valore di $p < 0,05$.

Risultati. Nel nostro studio sono stati arruolati 27 soggetti, (12M) di età media 12,5 + 3,4 anni.

L'analisi dei dati statistici, ha evidenziato, nell'intera popolazione studiata, al termine del follow-up durato 9 mesi-1 anno, una riduzione fortemente significativa del valore di HbA1c ($p < 0,001$), senza differenze del BMI z-score, FI, colesterolo totale, LDL, HDL e trigliceridi.

Conclusioni. I risultati del nostro studio, hanno dimostrato che, il calcolo dei carboidrati, in bambini e adolescenti con DMT1, determina un significativo miglioramento del controllo glicometabolico senza causare cambiamenti del peso corporeo, del FI e del profilo lipidico.

Risulta evidente la necessità di insegnare, ai bambini e adolescenti con DMT1, le adeguate scelte nutrizionali e la corretta quantità e frequenza di consumo dei vari gruppi di alimenti, e secondariamente, le varie strategie nutrizionali per raggiungere un controllo glicemico ottimale, tra le quali il calcolo dei CHO, al momento attuale, rappresenta un metodo adeguato.

C026

USO RAZIONALE DELL'INDAGINE GENETICA IN NEUROLOGIA PEDIATRICA: DESCRIZIONE DELLA NOSTRA ESPERIENZA

F. Bassanese², S. Savasta¹, B. Rinaldi², L. Iozzi¹, T. Boggini¹, T. Foadelli¹, G.L. Marseglia¹, O. Zuffardi²

¹Clinica Pediatrica Università di Pavia, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia

²Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia

I recenti progressi della Genetica hanno permesso di scoprire numerose varianti geniche che spiegano l'eziologia di alcuni tipi di epilessia, ritardo psicomotorio, alterazioni del metabolismo associate o meno a dismorfismi. I test che evidenziano le anomalie del DNA sono oggi disponibili nella pratica clinica, ma complessità ed elevato costo rendono necessaria una razionalizzazione per migliorarne utilità, resa diagnostica e sostenibilità.

E' stato effettuato uno studio retrospettivo sulla resa diagnostica di 5 analisi genetiche (Cariotipo, Sequenziamento di Sanger, Analisi dei microsatelliti, FISH e CGH Array) su una coorte di 272 pazienti, giunti alla nostra osservazione nel periodo 01/2010-10/2015, per approfondimento diagnostico in merito ad uno dei seguenti problemi: epilessia, ritardo psicomotorio, dismorfie eD alterazioni del metabolismo.

Dei 588 pazienti arruolati solo 272 (46,3%) sono stati sottoposti ad almeno un'indagine genetica. I criteri che hanno guidato la scelta dei 272 candidati sono stati (presenza di almeno uno dei tre):

- segregazione familiare della condizione
- presenza contemporanea di 2 o più dei suddetti segni
- precocità d'insorgenza del quadro clinico

In 117 dei 272 (43%) pazienti sottoposti ad accertamento, si è riscontrata un'anomalia genetica. Non sempre però l'alterazione evidenziata spiegava il fenotipo, secondo la letteratura ad oggi disponibile. Attenendosi a tali dati, si è giunti a diagnosi eziologica in 69 casi su 272 (25,4%).

I casi a diagnosi incerta (mutazione con significato non definito) sono stati 48 (17,6%), imputabili in parte ad una conoscenza del genoma attualmente non esaustiva. L'indagine che ha generato più diagnosi incerte è l'Array-CGH, primariamente per delezioni/duplicazioni in regioni contenenti geni non correlabili al fenotipo o in regioni genetiche deserte.

La resa diagnostica ottenuta è risultata leggermente superiore a quella riportata in Letteratura (25% contro 16-22% nei diversi studi REF).

In conclusione, sarebbe opportuno dotare i Centri che dispongono di indagini genetiche, di uno Score che indirizzi il clinico nella scelta dei test da effettuare ai pazienti, al fine di semplificare e razionalizzare il processo diagnostico.

C027

IL DEFICIT DELLA FUNZIONE OLFATTIVA NELLA DISCINESIA CILIARE PRIMARIA

M. Rizzo¹, A. Tonacci², D. Caramella³, T. Di Chio¹, N. Tyutyusheva¹, M. Di Cicco¹, M. Piras¹, M. Esposito¹, I. Vellere¹, D. Peroni¹, M. Pifferi¹

¹Sezione di Pneumologia ed Allergologia, U.O. Pediatria 1, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa

²Istituto di Fisiologia Clinica - Consiglio Nazionale delle Ricerche (IFC-CNR), Pisa

³UO Radiologia 3, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa

Le ciglia sono organuli cellulari essenziali per specifiche funzioni biologiche (motilità, trasmissione di segnali cellulari e percezione sensoriale). Nella discinesia ciliare primaria (DCP) è presente un'alterazione delle ciglia mobili dell'epitelio respiratorio, incostantemente dei gameti maschili e salpingi, raramente dell'ependima cerebrale, ma è noto anche il coinvolgimento cardiovascolare, renale e retinico. Esistono solo occasionali segnalazioni di una compromissione dell'olfatto.

Nel periodo gennaio - giugno 2015 abbiamo valutato la funzione olfattoria in 50 pazienti (22 F) affetti da DCP (età M 21,18 a; IQR: 24,4; 21 di età <18 a) ed in 30 soggetti (18 F) non affetti di età analoga, eseguendo, nelle stesse condizioni, un test di performance chemosensoriale nasale ("Sniffin' Sticks Extended Test") che comprendeva due sub-test, in singolo cieco, per valutare sensibilità e discriminazione e due (B e V), in aperto, per la identificazione. I singoli score insieme alla loro somma totale (TDI) erano utilizzati come indice di funzione olfattoria. Nei pazienti con DCP veniva eseguita entro 24-48 ore anche la misurazione dell'ossido nitrico nasale (nNO) e la TC del massiccio faciale per valutare grado di infiammazione (Lund-Mackay system) ed eventuale agenesia/ipoplasia dei seni paranasali (Orlandi system).

Nei soggetti con DCP erano significativamente ridotte sensibilità (M 2,88; IQR 4,44 vs M 5,63; IQR 1,94; p<0,001), discriminazione (M 8,00; IQR 5,5 vs M 11,5; IQR 3,00; p=0,005) e TDI (M 30,13; IQR 23,32 vs M 37,00; IQR 11,62; p=0,03). Inoltre, gli scores di sensibilità, discriminazione, identificazione (B e V) e TDI risultavano inversamente correlati con lo score relativo ad agenesia/ipoplasia dei seni (p=0,029 r=-0,379; p=0,003 r=-0,499; p=0,042 r=-0,356; p=0,034 r=-0,370; p=0,011 r=-0,437) e direttamente con i valori di nNO (p=0,003 r=0,410; p<0,001 r=0,547; p<0,001 r=0,588; p=0,006 r=0,389; p<0,001 r=0,536), ma non con la sinusite. Ciò suggerisce la possibilità che il deficit olfattivo sia una caratteristica peculiare della DCP.

C028

EPILESSIE IN ETÀ PEDIATRICA ERRONEAMENTE DIAGNOSTICATE COME DISTURBI GASTROINTESTINALI

G. Carbonari¹, G. Tonti¹, V. Di Pisa², A. Pession¹, E. Franzoni², D.M. Cordelli²

¹Dip. di Pediatria, Osp. S. Orsola-Malpighi di Bologna, Università di Bologna

²Unità di Neuropsichiatria infantile, Dip. di Pediatria, Osp. S. Orsola-Malpighi di Bologna, Università di Bologna

In letteratura pediatrica sono riportate numerose segnalazioni di epilessie erroneamente diagnosticate e trattate come patologie gastrointestinali (GI), talora con conseguente peggioramento della prognosi. Le forme di epilessia in cui è stato osservato più frequentemente un errore diagnostico sono la S. di West (SW) e le forme focali non convulsive con sintomi addominali e vegetativi ovvero l'epilessia temporale (ET) e la S. di Panayiotopoulos (SP). Obiettivi: Valutare frequenza e caratteristiche di tali misdiagnosi al fine di ridurre margine di errore, terapie inappropriate e migliorare la prognosi.

Metodi: Studio osservazionale longitudinale retrospettivo su 858 pazienti consecutivi in cui è stata posta diagnosi di epilessia dal 2010 al 2015 presso l'UO Neuropsichiatria Infantile del Policlinico S. Orsola-Malpighi di Bologna. Sono stati identificati bambini che avevano avuto una diagnosi errata di disturbo GI per sintomi riferibili alla loro epilessia, con un ritardo diagnostico di almeno 1 mese. Risultati: Osservate misdiagnosi in 21 bambini (2.4% della popolazione in esame).

In particolare in 7/27 bambini con SW, con età di esordio <1 anno, di cui 6 interpretati come reflusso gastroesofageo (RGE) e

1 come coliche del lattante, con ritardo della diagnosi corretta compreso tra 1 e 18 mesi; in 10/24 pazienti con ET (tra cui 5 lattanti), inizialmente trattati come (5)RGE, (2)dolori addominali ricorrenti, (1)vomito ricorrente, epigastralgia crampiforme, dolore addominale in sindrome da eliminazione disfunzionale. Il tempo intercorso tra la presentazione e la diagnosi era tra 1 mese e 7 anni. Le misdiagnosi di pazienti con SP erano 4/38, di cui 3 interpretate come vomito ciclico e 1 come RGE, con ritardo diagnostico dai 2 ai 6 mesi.

Conclusioni: Lo studio conferma che una percentuale non trascurabile di bambini con epilessia vengono erroneamente interpretati e gestiti come affetti da disturbi GI. In base alla nostra esperienza sensibilizziamo ad una particolare attenzione nella prima infanzia, anche al fine di evitare gravi conseguenze prognostiche. Appare opportuno tenere presente l'ipotesi diagnostica di epilessia in bambini con sintomi/segni di dubbia natura "gastrointestinale" ad andamento ricorrente. (AK Bayram et al, Brain and Development 2016)

C029

VALUTAZIONE DEL GRADO DI UMANIZZAZIONE DELLE CURE DEL BAMBINO IN OSPEDALE: STUDIO PILOTA

M. Tripodi¹, M.A. Siano¹, A.G.E. De Anseris², C. Mandato³, P. Quitadamo³, S. Guercio Nuzio², C. Viggiano¹, F. Fasolino¹, A. Della Vecchia², F. Vetrano³, M. Gola⁴, M. Buffoli⁴, A. Lamanna⁵, P. Siani³, P. Vajro¹

¹Cattedra di Pediatria, Dip. Medicina, Chirurgia e Odontoiatria "Scuola Medica Salernitana" Università degli Studi di Salerno

²Pediatria AOU "S. Giovanni di Dio e Ruggi D'Aragona", Salerno

³Pediatria Sistemica AORN "Santobono-Pausilipon", Napoli

⁴Dip. ABC, Politecnico di Milano, Milano

⁵Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali (AGENAS), Roma

Background: Il concetto di "umanizzazione delle cure" pone il bambino e la sua famiglia al centro dell'attenzione del team di cura. In Italia sono disponibili pochi dati circa il grado di umanizzazione nei reparti pediatrici. La mancanza di accurate valutazioni del grado di umanizzazione preesistente rende inoltre difficile la verifica della reale efficacia degli interventi migliorativi (Buffoli et al, Ann Ig 2014).

Obiettivi A) Censire modelli/interventi di umanizzazione delle cure pediatriche (UCP) descritti in letteratura/web. B) Sperimentare strumenti di valutazione del grado di umanizzazione "esistente" e "percepita" per individuare le effettive aree implementabili nell'ambito di un Progetto Regionale di UCP.

Metodi A) Revisione sistematica della letteratura medica e laica con parole chiave inerenti l'UCP. B) Valutazione del grado di umanizzazione "percepita" mediante questionario LpCp-Tool (Politecnico di Milano, PoliMi) somministrato a 141 genitori, 24 membri dello staff, 3 tecnici della Pediatria dell'AOU di Salerno e a 90 genitori, 9 membri dello staff, 4 tecnici della Pediatria Sistemica dell'Ospedale Pediatrico "Santobono-Pausilipon" di Napoli. Valutazione del grado di umanizzazione "esistente" mediante checklist AGENAS adattata per la pediatria in collaborazione con l'Agenzia, compilata da focus group rappresentativi delle 2 strutture.

Risultati A) La letteratura esaminata conferma che l'umanizzazione delle cure è stata sinora oggetto di pochi studi basati sulla preventiva valutazione degli aspetti implementabili. B) L'utilizzo dei 2 strumenti ha permesso di individuare criticità del grado di umanizzazione. alcune comuni ad entrambe le strutture esaminate (es. privacy, ambiente, mediazione linguistica, dialogo ospedale-PLS, accesso alle prestazioni), e che esse possono essere diversamente percepite da parte di genitori e staff, talora con sensibili differenze tra grado di umanizzazione esistente e percepita nella stessa struttura.

Conclusioni: I risultati dello studio pilota suggeriscono che la programmazione di futuri interventi atti a migliorare il grado di UCP non può prescindere da un'attenta valutazione multi-compartimentale dell' "esistente" e di come questo è "percepito" dai genitori dei pazienti e dallo staff che se ne prende cura.

C030

ACIDEMIA GLUTARICA TIPO I: 25 ANNI DI ESPERIENZA IN UN CENTRO DI RIFERIMENTO NAZIONALE IN SPAGNA

M. Bellusci¹, M.T. Garcia Silva², P. Quijada Fraile², E. Martin Hernandez², M. Ibarra Ramirez³

¹Unità di Neurologia Infantile, Hospital 12 de Octubre, Madrid, Spagna

²Unità di Malattie Metaboliche e Mitocondriali, Hospital 12 de Octubre, Madrid, Spagna

³Dipartimento di Genetica, Universidad autonoma de Nuevo León, Monterrey, Messico

Introduzione: La acidemia glutarica tipo I (AGI) è una patologia metabolica con importanti ripercussioni sul sistema nervoso centrale. Conoscerla e diagnosticarla è importante perché è una patologia trattabile con dieta specifica.

Materiali: Studio retrospettivo dei pazienti diagnosticati presso l'unità di malattie metaboliche e mitocondriali dell' "Hospital Universitario 12 de Octubre" di Madrid, tra il 1989 e il 2014. Le diagnosi furono confermate con studio biochimico e genetico.

Risultati: La diagnosi fu neonatale in 5 casi (33,3%) grazie alla presenza dello screening neonatale ampliato nella regione a partire dal 2011, mentre 7 furono diagnosticati dopo la comparsa dei sintomi neurologici (46,6%). Due casi (13,4%) si identificarono per gli antecedenti familiari e solo uno (6,7%) debuttò con acidosi e ipoglicemia. Non si registrarono falsi negativi dello screening neonatale per AGI, mentre il valore predittivo positivo dello stesso fu del 30%.

Il 40% dei pazienti presentò macrocefalia alla nascita. Nella fase acuta i sintomi principali furono: distonia (7), ipotonia assiale (7), seguite da encefalopatia (6), crisi convulsive (2), spasticità con tetraparesi (1) e emiparesi (1), coreoatetosi (1), acidosi metabolica (1). La RMN mostra atrofia opercolare (69%) e iperintensità nei nuclei della base simmetrica (38%) e asimmetrica (8%), alterazione della sostanza bianca (46%). Due pazienti presentarono una RMN normale (15%). Tutti dalla diagnosi sono in terapia dietetica specifica. Durante il follow-up: 3 (20%) pazienti persistono asintomatici; 6 (40%) presentano disabilità neurologica severa e 6 pazienti una alterazione neurologica lieve. L'outcome dei pazienti con diagnosi mediante screening fu migliore (ritardo cognitivo 0% versus 86%, p 0.015, OR 0.015 [0.001-0.45]; distonia 14% vs 100%, p 0.019, OR 0.028 [0.001-0.55]).

Conclusioni: La AGI è una patologia metabolica con preponderante interessamento neurologico e una caratteristica alterazione neuroradiologica, mentre i sintomi metabolici sono rari quindi conoscere la AGI per il neuropediatra è importante perché è trattabile con una dieta. La diagnosi neonatale è possibile e ha migliorato l'outcome di questi pazienti anche se falsi negativi sono descritti in letteratura.



Indice Autori

Indice Autori

Abate M.E.	P215	Balice A.	P006
Abbagnato L.	P059	Balice A.	P097
Accomando S.	P087	Balistreri M.C.	P096
Accorsi P.	P221	Balistreri M.C.	P057, P148
Adamo A.	P169	Ballardini G.	P051
Adorisio O.	P088	Banderali G.	P011, P038, P039, P060, P136, P137, P213
Agazzani E.	P128	Baraldi M.	C002
Agnese M.	P053	Barbagallo M.L.	P139
Agostini M.	P221	Barbi E.	P202
Agostiniani R.	P229	Barbieri M.A.	P030
Alagna M.G.	P065	Barca S.	P059, P091
Alberici I.	P160	Bardasi G.	P161
Alberti D.	P229	Barillà D.	P036
Alberti L.	P213	Barni S.	P078, P082, P085, P118
Alessandrini S.	P152, P166, P177, P183	Baroero L.	P051
Alessi L.	P026	Barone P.	P174
Alfano S.	C022, P196	Bartalini G.	P042, P045, P124
Alga P.	P087	Bartoletti S.	P062
Alisi A.	C016	Bartuli A.	P227, P228
Alizzi C.	C011, P026, P086, P103, P223	Baselli L.	P137
Allegro M.	P032, P043	Bassanese F.	C026, P058
Alongi A.	P086, P103	Battaglia C.	P006, P028, P097
Amadori E.	P185	Battaglini C.	P028
Amarri S.	P206	Battendieri V.	P092
Ancora G.	P206	Bavastrelli M.	P165
Angelone D.	P019	Bechi F.	P078, P082, P085, P118
Antona V.	C015, P035, P061, P112	Belfiore G.	P104, P181
Antoniazzi F.	C010	Bellelli E.	P019
Anzelmo V.A.	P175	Bellino E.	C020, P009, P145
Arancio R.	C017, P011, P038, P039, P060	Bellusci M.	C030
Ardia E.	P119, P129	Belmonte F.	C005
Arena A.	P172	Belotti T.	C003
Arena G.	C013	Beltramo A.E.	P041
Aricò M.O.L.R.	P121	Bencini E.	P144
Arico' M.	P047	Berardi M.	P126, P178, P179
Armanini F.	P214	Bergamaschi R.	P161, P205, P206
Arrighini A.	P202	Bergamo S.	P220
Attardo D.B.	P080, P104, P149, P173, P181, P187	Bergonzini P.	C012, P002, P207
Aulisa A.G.	P030	Bernardi F.	P161, P205, P206
Avagnina I.	P160	Bertolani P.	P202
Azzali A.	P122	Bertone C.	P036
Bacci G.	P016	Bertrando S.	P045
Baggiani F.	P204	Bettella E.	P003, P027
Baggio L.	P100	Bevilacqua F.	P210
Baglietto M.G.	C004, P041	Biagi E.	C003
Bagnasco I.	P004, P046, P203	Bianchi P.E.	P036
Bagolan P.	P007	Bianchi S.	C016, P015, P070, P134, P142
Baldo E.	P053, P135, P167, P185, P214	Biasini A.	P206

Indice Autori

Biasucci G.	P206	Bruno I.	P175
Biban P.	P100, P202	Bruzzese E.	P090
Bigucci B.	P025, P206	Buccoliero A.M.	P123
Biondi A.	P213	Buffoli M.	C029
Biondo G.	P157	Bugin S.	P054, P055
Bismuto R.	P066	Buono S.	P040, P116
Bisogno A.	C005	Buonsenso D.	P212
Boccaletti V.	P123	Buonuomo P.S.	P228
Boccieri A.	P071	Buonuomo S.P.	P227
Boccuzzi E.	P050, P093	Buratti S.	P041
Bocelli A.	P078, P082, P085, P118	Bursi S.	P120, P144
Boddi G.	P045	Buscema L.	P139
Bodnar T.	P206	Busè M.	C001, P044
Boggini T.	C026, P029	Buzi F.	P128
Bologna O.	C001, C009, C025, P204	Cabiatì G.	P037, P151
Bona G.	P051, P099, P153, P219	Caborni C.	C021
Bonanni P.	P063	Cacchione A.	P142
Bonapace G.	P084	Caini M.	P188, P189
Bonati M.	P202	Caivano L.	P165
Boner A.L.	C010	Calabrese C.	P162, P163, P170, P176
Bonetti S.	P205	Calabrese E.	P113, P196
Boni A.	P002, P063	Calamelli E.	C013
Bonini M.	P141	Calcagni G.	P068
Boniver C.	P003, P027, P054, P055, P220	Caldarelli V.	P014
Bonuccelli A.	P020, P111, P145, P197	Calzedda R.	P051
Bonvicini M.	P205, P206	Calzetti G.	P128
Borghi A.	P206	Cambiaso P.	P227
Borgia E.	P218	Campana A.	P088
Borgna Pignatti C.	P206	Campisano M.	P064
Borrelli B.	P113, P196	Campisi F.	P031
Bortone B.	P123	Campo C.	P217
Bosco D.	P099	Candela E.	P217
Bosi P.A.	P216	Candela M.	C003
Bova S.M..	P221	Canduscio L.A.	P032, P043
Bozzola E.	P019	Capasso C.	P101
Bozzola E.	P015, P024, P050, P093, P110, P146, P207, P208	Capolino R.	P227
Brachi S.	P152, P166, P177, P183	Cappa M.	P227
Branca F.	P182	Cappella M.	P109
Breda E.	P126	Cappelli S.	P132
Bressan S.	P220, P225	Carai A.	P076, P221
Brigadoi G.	C002	Caramella D.	C027
Brighenti M.	C018	Carbonari G.	C028
Brigidi P.	C003	Carbone F.S.	P045
Brinciotti M.	C021	Carbone M.G.	P119, P129
Brisotto S.	P218	Carbone M.G.	P113, P196
Bronzetti G.	C018	Cardella F.	C001, C006, C007, C009, C025
Bruno L.	P157	Cardellini L.	P152, P166, P177, P183
Bruno L.	P072, P094, P114, P131	Carillo L.	P023

Indice Autori

Carra F.	P065, P115, P188, P189	Cogo P.	P083, P138, P164
Carta M.	P217	Colafati G.S.	P030, P076
Caruso M.	C007, P155	Colafati G.S.	P221
Casadei M.C.	P025, P206	Colarusso G.	P078, P082, P085, P118
Casalini E.	P216	Collini S.	P078, P082, P085, P118
Cascone F.	P047, P182, P195	Commendatore F.V.	P107, P139
Casella M.	P132	Concolino D.	P034, P084
Caselli D.	P047, P182, P195	Conti P.	P169
Caserta M.	P032	Controzzi T.	P020, P111, P145, P197
Cassata N.	P043, P073, P094, P114, P131	Coppola C.	P013
Castagnoli R.	P058, P168	Coradeschi C.	P042, P124
Castana C.	P032	Corbelli A.	C013
Castelli Gattinara G.	P019, P024, P208	Corbetta C.	P213
Castiglione M.C.	C001, C009, C011, C025, P086, P103, P180	Cordani R.	P095, P158
Catanzaro S.	P149, P155, P181	Cordelli D.M.	C012, C028
Caterina R.	C008	Cordoli A.	P088
Cattaneo F.	P095	Coretti A.	P162, P163, P170, P176
Causin F.	P221	Corinaldesi E.	P025
Cavataio F.	P072	Corinaldesi E.	P206
Ceccarelli M.	C017, P212	Coriolani G.	P188, P189
Cefalo G.	P011, P136	Corpora U.	P223
Ceglie G.	P081	Corrado C.	P018
Celauro M.C.	P171	Correra A.	C022, P113, P196
Ceravolo M.	P154	Corsello G.	C001, C006, C007, C009, C011, C015 C025, P026, P031, P032, P035, P043, P061 P079, P086, P087, P103, P112, P204 P217, P222, P223, P226
Cerrone C.	P189	Corsini I.	P161
Cerrone L.	P113	Cortis E.	P037, P151
Cervo E.	P190	Corvaglia L.	P215
Cesaro S.	C024	Cosi A.	P221
Cesaroni E.	P186, P221	Coviello D.	C004
Chianese M.	P013	Cresta L.	P219
Chiapparo S.	P071	Crosa M.	P060
Chiappini E.	C017	Cucuzza M.E.	P080, P096, P105, P148, P172 P173, P174, P187, P192, P201
Ciampi M.	P163	Culmone A.	P006, P028, P097
Ciasulli A.	P015	Cupertino V.	P062, P092
Cicccone V.	C005	Cupitò G.	P028
Cicero C.	P025, P206	Curci E.R.	P205
Cicero D.	P028, P097	Curcio M.R.	P042, P124
Cimador M.	P112	Currò F.	P125
Cimino G.	P119, P129	Cursi L.	P024, P050, P070, P093, P110, P207
Cincinnati P.	P075, P143	Curto Pelle M.	P112, P217
Cipolli M.	C024	Cusmai R.	P063, P224
Cipriani F.	C013	Custodi V.M.	P158
Citrano M.	P073, P094, P114, P131	Cusumano R.	P018
Clavenna A.	P202	Cutrera R.	P007
Coccocullo P.	P119, P129		
Coco D.	P217		
Coffari A.	P021		
Coghi A.	P198		

Indice Autori

Cutrone M.	P056	Delrico M.	P101
Cuttaia H.C.	P044	Demaio V.	P162, P163, P170, P176
D'Agata L.	P224	Di Camillo C.	C016, P015, P110
D'Aniello A.	P098	Di Cara G.	P037, P151
Da Dalt L.	C002, P202, P218, P220, P225	Di Caro S.	C022
Da Rioli R.M.	C017	Di Cesare Merlone A.	P059
D'Adamo D.	P163	Di Chio T.	C020, C027, P009
D'Aiuto F.	P079	Di Cicco M.	C020, C027, P014, P009
Dal Bon E.	P135	Di Dio L.	P107
DalBon E.	P167	Di Fazio G.	P025
Dalena E.	P101	Di Fazzio G.	P206
D'Alessandro M.M.	P077	Di Felice B.	P037
Dalla Toffola E.	P168	Di Francisca E.	P072
Dallari L.A.	C013	Di Gangi M.	P171
Dalle Carbonare M.	P056	Di Gennaro G.	P098
Dall'Oglio L.	P007	Di Gennaro G.L.	P215
D'Ambra A.	P057, P080, P105, P149, P156, P173 P181, P187, P192, P201	Di Genova L.	P127
		Di Marco S.	P020, P111, P145, P197
Danesino C.	C024	Di Masi F.	P119, P129
D'Angelo M.	P077	Di Nardo M.	P113, P196
D'Anna A.	P044, P061, P217	Di Natale L.	P017
D'Arpa S.	P032	Di Pietrantonio V.	C006, C009
Darra F.	P224	Di Pisa V.	C028
Dassi P.	P004, P203	Di Pumpo R.	P176
D'Avella D.	P221	Di Raimondo T.	C025
D'Avino P.	P013	Di Rosa G.	P221, P224
De Angelis P.	P007	Di Salvio D.	P001
De Anseris A.G.E.	C029	Di Sessa I.	C005
De Brasi D.	P008, P040	Di Stasi M.	C005
De Carlo L.	P221	Di Stefano G.	P226
De Filippi C.	P123	Di Stefano V.	P107, P139
De Filippo M.	P154	Di Tommaso E.	P157
De Ioris M.A.	P088	Digilio M.C.	P134
De Leva M.F.	P040, P116	Dini E.	P229
De Liso P.	C021, P063	Dinnella G.	P167, P214
De Luca F.	C007	Diociaiuti A.	P068
De Lucia S.	P169	Diociaiuti A.	P070
De Martino G.	P190	Dionisi Vici C.	P224
De Martino M.	C014, P005, P016, P147	D'Isanto C.	P119, P129
De Miglio L.	P017, P099	D'Isanto L.	P119, P129
De Peppo F.	P088	Dolceamore T.R.	P069
De Rinaldis M.	P048	Dolcemascolo V.	P138
De Stefano B.	P099, P153	Donà D.	C002, P218
Degani D.	P121, P198	Dones P.	P171, P180
Del Bufalo F.	P227	Drago F.	P068
Delia G.	P004, P203	Drago G.	P047
Della Rotonda G.	C022	El Hachem M.	P015
Della Vecchia A.	C029	El Oksha S.	P137

Indice Autori

Elia M.	P153	Franceschini A.	P068
Elkina I.	P083, P138, P164	Francia P.	P052, P216
Errichiello S.	P013	Franzoni E.	C028
Esposito C.	P068	Freri E.	P224
Esposito M.	C020, C027, P009	Frigo A.C.	P220
Esposito G.	P221	Frondizi D.	P151
Esposito S.	P034	Fucà F.	P079
Fabi M.	P025, P205, P206	Fusco C.	P224
Fabris E.	P054	Fusco F.P.	P128
Facchini L.	C014, P005, P016	Gabriele B.	P217
Facchini R.	P091	Gaggiano C.	C008, P045, P133
Faggian G.	P160	Galassi S.	P227
Faggioli R.	P002	Galati M.C.	P154
Failla M.C.	P171, P180	Galeotti F.	P126
Falasca S.	P210	Galimberti C.	P213
Falcioni S.	P215	Galimberti D.	P188, P189
Falsaperla R.	P006, P022, P028, P097, P226	Galione G.	C001, C007, C009, C025
Falvo F.	P084	Gallo P.	P010
Fama M.	P219	Galloni G.B.	P004, P203
Famiani A.	P078, P082, P085, P118	Gambotto S.	P219
Fantini M.P.	P215	Ganci R.	P043, P073, P094, P131
Farina S.	C014, P005, P016	Gangemi A.	P089
Farruggia P.	C024	Garazzino S.	P051
Fasani G.	P193, P200	Garcia Silva M.T.	C030
Fasolato V.	P128	Garozzo M.T.	P105, P192
Fasoli L.	P138	Gasperini P.	C003
Fasolino F.	C029	Gasperini S.	P213
Favre C.	C014, P005, P016, P123	Gaudiello G.	P113, P196
Favuzza F.	P091	Genitori L.	C014, P005, P016
Fecarotta S.	P090	Gennaro E.	C004
Fedeli S.	P136	Gennaro L.A.	P048
Federico G.	P009	Gentile G.	P074
Fernandez D.	P067	Gentile G.	P108
Ferrante G.	C006	Geremia C.	P088
Ferranti S.	P133	Geronzi U.	P064
Ferrara D.	P013	Ghetti S.	P038
Ferrara M.	C020	Ghezzi M.	P141
Ferretti A.	P030, P076	Ghisleni D.	P136
Ferro V.	P030, P076	Giacchero R.	P137
Fiocchi I.	P106	Giaccomoni E.	P152, P166, P177, P183
Fiorini P.	P123	Giancotta C.	P069
Fiorito V.	P167	Giannetti A.	P021
Fiumana E.	P002	Gianni B.	P017
Fiumara A.	P080, P096, P105, P173, P187, P192	Giaquinto C.	C002
Foiadelli T.	C026, P029, P095	Gifuni G.	P170
Fondacaro C.	P077	Giordano L.	P221, P224
Fonte C.	C014, P005, P016	Giovannini I.A.	P056
Fragapane T.	P089	Gitto E.	P191
Franceschetti D.	P199	Giubinelli J.	P207

Indice Autori

Giudizioso G.	C023, P033	Iannelli M.	P024, P050, P093, P117
Giuffrè M.	C015, P035, P061, P112, P217	Ibarra Ramirez M.	C030
Gobbi G.	P002	Ielo S.	P121
Gola M.	C029	Ierardi M.	C023
Gonfiantini M.	P024, P210	Ingegnosi C.	P107
Gonfiantini M.	P050, P093	Innaurato S.	P126, P178
Gonfiantini M.V.	C016, P134, P228	Innocenti L.	P229
Gagnaniello V.	P090	Insinga V.	P014, P061, P217
Granato C.	P159	Iodice A.	P221
Grande E.	C008, P133	Iozzi L.	C026, P029, P058, P158, P168
Grandi F.	P135	Iughetti L.	C012, P206
Grandin A.	P050, P093	Iurato C.	P132
Grasso N.	P051	Kantar A.	P141
Grazian L.	P221	Kleinschmidt K.	C003
Graziani V.	P125	Koch M.	P067
Graziano F.	C009	Krzystofiak A.	P024, P208, P050, P070, P081, P093
Graziano S.	P040, P116		P110, P146, P207, P212
Greco F.	P057, P080, P096, P105, P148, P155	La Loggia A.	C007
	P156, P172, P174, P181, P187, P192, P201	La Macchia G.	C025
Greco F.	P221	La Mendola F.M.C.	P057, P080, P104, P105, P148, P149
Grigolon A.	P130		P155, P156, P172, P181, P187, P192
Grimaldi M.	P119, P129	La Placa S.	C017, P112, P217
Grisolia M.	P084	Ladogana S.	P162
Gristina M.	P028	Lafe E.	P221
Grosso S.	P042, P045, P064, P065, P115, P124, P133, P188, P189	Lagalla L.	C015, P035, P061
Grutter G.	P068	Lamanna A.	C029
Guagliano R.	P036	Lamba M.	P184
Guala A.	P051, P202	Lamberti R.	P001
Gualdi P.	P214	Lami F.	P025, P206
Gualtieri A.	P194	Lanari M.	P206
Guarino A.	P090	Lancella L.	P015, P024, P050, P093, P110, P146, P207, P208, P212
Guarino R.	P157	Landi M.	P115
Guarnieri M.	P100	Landini C.	P025, P206
Guarracino C.	P168	Landini S.	P205
Gubinelli J.	P110	Landolfi A.	C005
Gueli I.	P041	Lanzara V.	P116
Guercio Nuzio S.	C005, C029, P001, P119, P129	Lanzarini E.	C012
Guerra A.	C012, P002	Laschi E.	P065, P115, P188, P189
Guerzoni C.	P214	Latini G.	P140
Guglielmetti M.	P091	Lauricella S.A.	P044
Guglielmucci D.F.	P188, P189	Lauriola A.	P053, P167, P185
Guida L.	C009	Lausi O.	P001
Guidi M.	C014, P005, P016	Lentini L.	P139
Guidoni E.	P064	Leo C.G.	P140
Gulisano M.	P052, P216	Leon A.	P056
Gullace R.	P084	Leonardi A.	P127
Hamdy R.	C002	Leone G.	P084
Iacono G.	P072	Lepore F.	P101
Iafusco M.	P013	Li Puma L.	P191

Indice Autori

Li Voti G.	P112	Maimone C.	P165
Liguori A.	P053, P135, P185	Maimone M.	P165
Liguori A.	P078, P082, P085, P118	Mainetti M.	P010
Lin L.S.	P153	Malacarne M.	C015, P061
Lisignoli V.	P068	Malamisura M.	P068
Lizzoli F.	P130	Mambelli L.	P109, P125
Lo Bue A.	P023	Mana M.	P004, P203
Lo Cascio A.	P089	Manara R.	P054, P055, P224
Lo Curto M.	P031	Manara S.	P214
Lo Porto C.	P018	Mancardi M.	P041
Lo Presti D.	C007	Mancardi M.M.	C004
Lo Verso C.	P032, P043	Mandato C.	C029, P008, P184
Lodi L.	P147	Mandelli M.	P136
Lodolo M.	P045	Manfredi S.	P211
Lofù I.	P101	Mangiantini F.	P229
Lombardi M.H.	P088	Maniscalchi E.	P191
Lombardo F.	C007	Maniscalchi V.	P112, P217
Lombardo S.	P036	Manna G.	P051
Longo A.	P162, P163, P170, P176	Manziona M.	P101
Longo D.	P224	Marchese L.	P129
Longo G.	P101	Marchese S.	P204
Lorenzetto C.	P126, P178, P179	Marchesi A.	P015, P024, P050, P093, P110, P117, P146, P159, P209
Lorenzon E.	P003	Marchetti F.	P010, P102, P109, P125, P202, P206
Lorusso M.	P078, P082, P085, P118	Marchetto S.	P120
Losito L.	P048	Marchili M.	P117, P209, P210
Lotti F.	P064, P065	Marchili M.R.	P015, P024, P049, P050, P070, P093, P134, P146
Lovaste S.	P011	Marciano F.	C005
Lovati C.	P141	Maresi M.R.	P191
Lozza A.	P168	Marinacci F.	P137
Lualdi R.	P083, P164	Maringhini S.	P018, P077
Lucca F.	P100	Marino F.	P126, P178, P179
Lucchesi M.	C014, P005, P016	Marino S.D.	P057, P080, P096, P104, P105, P148
Lucchi S.	P213		P149, P155, P156, P172, P173, P174, P181, P192
Lucidi V.	C024	Marotta R.	P159
Lundin R.	C002	Marras C.E.	P221
Luppino G.	P222	Marseglia G.L.	C026, P058
Lyphout C.	P225	Marta B.L.	P194
Maatoug R.	P153	Martelli P.	P221
Macchiaiolo M.	P227, P228	Martemucci L.	P013
Maconochie I.	P225	Martin Hernandez E.	C030
Madia F.	C004	Martinelli D.	P224
Maestro A.	P202	Martini L.	P068
Maggio M.C.	C011, P026, P031, P222, P223	Martini M.	C008
Maggio R.	C025	Martinoli P.	P153
Maghnie M.	P033	Martinucci B.	P039
Magistrali M.	P158	Martucci V.	P029, P058, P168
Maglione M.	P082	Masa G.	P158
Maglione M.V.	P078, P085, P118	Mascaro I.	P034, P084
Magnani C.	P123	Maschio F.	P160

Indice Autori

Maschio M.	P121, P198	Moricca M.T.	P034
Masci M.	P024, P207, P208	Morrioni M.	P090
Mascia A.	P098	Mosa C.	P023
Masetti R.	C003	Muccioli E.	P152, P166, P177, P183
Masi S.	P120, P144	Mugnaini L.	P120, P144
Masiero S.	P218	Mulè F.	P087, P191
Massa G.	P001	Mulè G.	C001, C009, C025
Mastantuoni G.	P209	Murgia A.	P003, P027
Mastrangelo M.	P106	Mussini P.	P128
Mastrogiorgio G.	P228	Nanni G.	P064
Mastrolia M.V.	P147	Nanni L.	P229
Mastronuzzi A.	P076, P142, P227	Napoli F.	P033
Matarozzo F.	P017, P099	Nappini S.	P133
Mauceri L.	P226	Nardella D.	P176
Mauro M.	P100	Nardella G.	P162, P163, P170, P176
Mauro R.	C019	Nasi C.	C024
Mazza R.	P145	Neri M.	P198
Mazzoni E.	P025, P202, P206	Neri S.	P001
Medici A.	P078, P082, P085, P118	Nicita F.	P063
Melotti R.M.	P215	Nicoletti A.	P034
Menna G.	C024, P053, P185	Nicolini A.	P047, P182, P195
Mentzel H.	P067	Nicolis E.	C024
Merello G.	P120	Nicolosi L.	P019, P024, P208
Merola T.	P162, P163, P170, P176	Nigro R.	P190
Messana T.	P002	Nobili V.	C016
Messina D.	P141	Noccioli B.	P144
Messina L.	P026, P223	Nocentini S.	P012, P021
Messina M.F.	P219	Nosadini M.	P027, P055, P221
Messina R.	P204	Notarbartolo V.	C006
Micallef M.	P047, P182, P195	Noto G.	P047
Miceli S.	P175	Nugnes M.	P017, P099
Michelin E.	P126, P178, P179	Odoni M.	P141
Miconi F.	P037	Onorati F.	C021
Miconi G.	P037, P151	Orsini A.	P020, P111, P145, P197
Midulla G.	P165	Ortisi M.T.	P059, P091
Milan A.	C012	Osanni E.	P063
Mina T.	P095	Pace M.	P093, P167, P214
Mincarone P.	P140	Paci S.	P213
Minetti C.	C004, P033, P041	Pacitto A.	P127
Miniaci A.	C019, P205	Paderi B.	C014, P005, P016
Miniero R.	P069	Paganelli S.	P078, P082, P085, P118
Mirante N.	P019	Pagano A.	P074, P108
Mittica A.	C021	Palazzo D.	P044
Mognato G.	P135	Palazzo S.	P038, P039, P060
Moletto A.	P004	Palladini A.	P025
Montanari C.	P213	Palladino C.	C005
Montanari G.	P066	Palmarini D.	P010
Montanaro R.	P019	Palmeri A.	P107
Monzani A.	P099	Palmieri A.	P041

Indice Autori

Panconi R.	P211	Persico C.	P011
Pandolfi M.	P040, P116	Peruzzi C.	P046, P224
Panebianco M.	P190	Pession A.	C003, C013, C018, C019, C028, P205
Pangallo I.	C025	Petrone A.	P185
Pansini V.	P015, P024, P050, P117, P209	Petrone A.	P053, P135, P167
Paolino M.C.	P030, P076	Pettenazzo A.	P056
Paolucci G.	P095, P158	Pettoello-Mantovani M.	P162, P163, P170, P176
Papadatou B.	P146	Piacentini G.	C010, P121, P198
Papi F.	P151	Pianon G.	P141
Papi F.	P037	Piazza M.	P191
Papia B.	P072, P114, P223	Picariello M.	C005
Paramithiotti C.	P060	Picca M.	P219
Parata F.	P220	Piccin B.	P052, P216
Parazzini C.	P106	Piccione M.	P044
Parigi S.	C008	Picotti E.	C003
Parini D.	P126	Piedimonte C.	C021
Parini R.	P213	Pierantoni L.	P025, P206
Parisi E.	P023, P079	Pierri L.	C005
Parisi P.	P030, P076	Piersanti M.	C021
Parma B.	P059, P091	Pietrobelli A.	C010, P121, P198
Parola L.	P130	Pifferi M.	C020, C027, P009
Parpagnoli M.	C014	Pignotti M.S.	P012, P021
Parretti A.	P078, P082, P085, P118	Pinelli L.	P224
Pasinato A.	P219	Pinto F.	C004, C023, P033, P041
Pasolli E.	P214	Piras M.	C020, C027, P009
Pasquali F.	C024	Piro E.	C015, P112, P217
Passaniti E.	P006	Pisaneschi E.	P035
Passarella G.	P126, P178, P179	Pisani M.L.	P119, P129
Passone E.	P164	Piscitelli B.	P071
Patamia I.	P201	Pizzato C.	P160
Patano G.	P138	Po' C.	P221
Paternò S.	P057, P149, P156, P187	Poeta M.	C005, P001
Patrini M.	P046	Polizzi M.	C009, C025
Pavone G.	P018, P077	Polli R.	P003
Pavone P.	P006, P022, P028, P029, P097, P226	Polloni C.	P053, P135
Pazzaglia A.	P202	Porcaro F.	P007
Pecoraro E.	C001	Porfiri L.	P186
Pecoraro R.	P096, P174	Porta A.	P130
Pedemonte M.	P033	Portale A.	P104, P155, P156
Pegoraro A.	C024	Portella C.	P213
Pelegri M.	P068	Praticò A.	P172
Pellizzari L.	P003, P027	Praticò A.D.	P148, P149, P155, P156, P173, P181
Perilongo G.	P003, P056, P220	Prete A.	C003
Perissinotto E.	P054, P055	Procopio E.	P224
Perla F.M.	P165	Provenzano C.	P217
Perobelli S.	C024	Puccio G.	P217
Peroni D.	C020, C027, P009	Pugliese F.	P109
Perri K.	P041	Puoti M.G.	P013
Perri P.G.	P202	Pusceddu M.	P152, P166, P177, P183

Indice Autori

Pusceddu S.	P102	Rosa S.	P215
Pusiol A.	P083, P164	Rosati A.	P221
Quagliarella F.	P045	Rossetti C.	P024, P208
Quaranta A.	P101	Rossin S.	P126, P178, P179
Quarato P.	P098	Rotolo M.	P191
Quarto B.	P013	Rotondi L.	P024, P050, P093
Quattrocchi E.	P006	Rotondi Aufiero L.	P007, P049, P070, P081, P117
Quijada Fraile P.	C030		P146, P159, P209, P210
Quitadamo P.	C029	Rovere F.	P202
Quondamcarlo A.	P024, P049, P050, P093, P207	Rubino C.	P144
Racchi E.	P130	Ruggieri M.	P022, P057, P104
Radice C.	P010, P109	Rugolotto S.	P126, P178, P179
Raffaldi I.	P051	Ruocco J.	P141
Ragazzi P.	P221	Russo A.	C012, P002, P063
Raia V.	C024	Russo C.	P008, P184
Raiola G.	P154	Russo A.	P175
Ramaroli D.A.	C010	Sabatino A.	C008
Ramenghi U.	C024	Sabina S.	P140
Rametta V.	P126, P178	Sacco E.	P162, P163, P170, P176
Rametta V.S.	P179	Saggese G.	P132
Rana I.	P227, P228	Saggese P.	C005
Rascio N.	P170	Sainati L.	C024
Rasmini P.	P046	Salafia S.F.	P107
Raucci U.	P030, P076	Salvatici E.	P136, P213
Ravazzani V.	P213	Salvatore A.	P120
Raviglione F.	P106	Salvini F.	P039, P060
Raviglione F.	P221	Salvo G.A.	P171
Reale A.	P030, P076, P202	Salvo R.	P047, P182, P195
Renda R.	C014, P005, P016	Salzano E.	C015, P035, P061
Renna S.	P202	Sammartino I.	P089, P094, P131, P180
Renzelli C.	P010	Sanseviero M.	P069
Resti M.	P122	Santacroce A.	P188
Rezzuto M.	P008, P184	Santagati C.	P126, P178, P179
Ricci G.	C013	Santilli A.	P068
Ricciardelli P.	C012, P102	Santoro C.	P184
Rigon F.	P126, P178, P179	Santoro E.	P190, P209
Rimondi F.	P126, P178, P179	Santoro G.	P190
Rinaldi B.	C026, P158	Santucci M.	P002
Riva E.	P213	Santuz P.	P100
Rizzo M.	C020, C027, P009	Sardi I.	C014, P005, P016
Robbiano A.	C004	Sartori .S.	P056, P221
Rocco M.C.	P224	Sartori S.	P003, P027, P054, P055, P220, P224
Rollo M.	P221	Savarese E.	P151
Romano C.	P006, P022, P097	Savarino G.	P026, P112
Romano G.	P154	Savasta S.	C026, P029, P058, P095, P158, P168, P221
Romeo N.A.	P152, P166, P177, P183, P194	Savio C.	C023
Romito S.	P100	Scaccianoce C.	P191
Ronfani L.	P202	Scalini E.	P101
Roppolo R.	C001, C006, C007, C009, C025	Scalisi M.	P026

Indice Autori

Scanferla S.	P220	Stabilini S.	P132
Scarso C.	P047	Stagi S.	C014
Scateni S.	P076	Stefanelli E.	P034
Scavone M.	P154	Stella P.	P088
Schena L.	P029, P095	Stellin G.	P126
Schiaulini P.	P066	Storti M.	C022
Schiavone L.	P057, P096, P148, P174	Striano P.	C004, C023, P033, P041, P221
Schierz I.A.M.	P112, P217	Sullo F.	P155, P156, P172
Schinella M.	P214	Suppiej A.	P221
Schirru R.	P013	Suprani T.	P125
Sciarrabone G.	C011	Taddei F.	P185
Sciarrabone G.M.	P073, P077, P086, P103	Tagliati S.	P002, P014
Sciarrotta C.	P111	Tajè S.	P091
Sciarrotta C.	P020, P145, P197	Talarico V.	P154, P190
Scionti F.	P034	Tamburello S.	P064, P065, P115
Scipione M.	P152, P166, P177, P183	Tanas R.	P204
Scrocca R.	P088	Taormina R.	P023
Scuderi M.G.	P182	Tarissi I.	P024, P050, P093
Sebastiani T.	P185	Tarissi De Jacobis I.	P070, P081, P117, P146, P159, P209, P210
Segata N.	P214	Tartagni L.	P152, P166, P177, P183
Selicorni A.	P035, P059, P091	Tavoni M.A.	P186
Semeria Mantelli S.	P158	Tessarini G.	P220
Serafin A.	C010	Testa G.	P025, P206
Serangeli E.	P049	Testagrossa O.	P141
Sesta M.	P169	Tett A.J.	P214
Sestito S.	P034, P084	Timpanaro T.	P096, P173
Severini M.	P186	Tinelli C.	P036
Severini N.	P154	Tognetti S.	C021
Severino M.S.	P224	Toldo I.	P003, P027, P054, P055, P220, P221, P224
Siani P.	C029, P008, P184	Tomà P.	P221
Siano M.A.	C029, P001	Tomarchio S.P.M.	P173, P174
Sica F.	P162	Tonacci A.	C027
Sieni E.	P123	Toni S.	P052
Siliquini S.	P186	Tonti G.	C028
Simoncelli A.M.	P168	Torroni F.	P070
Sindico P.	P128	Torsiello N.	P001
Siracusa F.	P112	Tosoni A.	P056
Smilari P.	P080, P104, P105, P148, P149, P172, P174, P192	Tota E.	P038
Soci C.	C008	Tovo P.A.	P051
Soddu C.	P224	Tozzi A.	P208
Sogno Vallin P.	P025, P206	Tozzi A.E.	P207
Sottile R.	P013	Trabacca A.	P048
Spada M.	P191	Trabatti C.	P158
Spaggiari S.	P100	Trabucco P.	P036
Spagnuolo M.I.	P090	Tranchida A.M.	C001, C009, P043
Spalice A.	P029, P063, P224	Trapani F.	P049
Spallone L.	P036	Trapani S.	P122
Spatafora M.	P171, P180	Tricarico A.	C011, P086, P087, P103
Spezia E.	C012, P002	Tridello G.	C024

Indice Autori

Trillo' M.E.	P049	Villa M.P.	P030, P076
Tripodi M.	C005, C029, P001	Villani A.	C016, P007, P015, P024, P049, P050, P070
Troisi J.	C005		P081, P093, P110, P117, P134, P142, P146,
Tronconi E.	C018, C019, P205		P159, P207, P208, P209, P210
Tropia S.	P023	Violante M.	P073
Truong T.D.	P214	Virdis R.	P150
Tucci C.	P040, P116	Viri M.	P046
Tumiatti M.P.	P199	Viscomi A.	P034
Turrin V.	P214	Viscovo S.	P113
Tyutyusheva N.	C020, C027, P009	Visentin F.	P218
Urbino A.F.	P202	Vitale A.	P202
Vajro P.	C005, C029, P001	Vitaliti G.	P006, P022, P097, P226
Valentini D.	C016, P024, P050, P070, P093, P117, P142	Vitaliti G.	P191
Valentini O.	P215	Vitaliti M.C.	P097
Valentini P.	C017, P212	Vitaliti S.M.	P191
Valfrè L.	P007	Vittorini R.	P224, P224
Valiani M.	P132	Vittucci A.C.	C016
Valletta E.	P202, P206	Volpi A.	P011
Varanese L.	P019	Vuilleumier P.	P071
Vari M.	C023	Weisz A.	C005
Vari M.S.	C004, P033, P041	Wong J.B.	P140
Vasari P.L.	P085, P118	Xheka S.	P153
Vasari P.	P078, P082	Yordanov Y.	P225
Vascotto M.	C008, P133	Zaffaroni M.	C017, P017, P051, P099, P153
Vecchi M.	P003, P027, P054, P055, P220	Zagami A.	P157
Vecchio D.	C015, P014, P035, P061, P112	Zama D.	C003
Vella M.C.	C001	Zampolli M.	P059
Vellere I.	C027, P009	Zamponi N.	P186
Venti V.	P104, P187	Zangardi T.	P202
Verduci E.	P038, P039	Zanon D.	P202
Vergara B.	P223	Zanus C.	P224
Vergaro R.	P106	Zaoutis T.	C002
Vero A.	P069	Zappoli F.	P221
Verrotti A.	P029	Zara F.	C004, P033
Vetrano F.	C029	Zecca M.	P095
Vicentini L.	P214	Zecchini A.	P029, P168
Vigevano F.	P063	Ziino O.	P023
Viggiano C.	C029	Zucchini A.	P102, P109, P125
Vigliano P.	P004, P203	Zuffardi O.	C026, P058
Vignoli A.	P137		

Note

Dotted lines for writing notes.

www.congresso.sip.it