

Volume 34, Numero 1  
Gennaio/Febbraio 2012  
N. 186  
ISSN 0391-5387

# LA PEDIATRIA MEDICA E CHIRURGICA

Medical and Surgical Pediatrics

**SPECIAL ISSUE**

**25° CONGRESSO**  
DELLA SOCIETÀ ITALIANA  
DI NEONATOLOGIA - SEZIONE LOMBARDA



# LA PEDIATRIA MEDICA E CHIRURGICA

*(Medical and Surgical Pediatrics)*

*Recensita in Current Contents, Excerpta Medica, Index Medicus*

## EDITORS

LUCIANO MUSI (Vicenza)

| ALESSANDRO FRIGIOLA (Milano)

| MARCELLO GIOVANNINI (Milano)

## ASSOCIATE EDITORS

BEVILACQUA G. (Parma)

BINI R.M. (Firenze)

CHIUMELLO G. (Milano)

CARMINATI M. (Milano)

CIRRI S. (Milano)

YOUSSEF T. (Damasco/Milano)

PELISSERO G. (Pavia)

SQUARCIA U. (Parma)

TEMPORIN G.F. (Rovigo)

## EDITORIAL BOARD

AGNETTI A. (Parma)

BALLI F. (Modena)

BARTOLOZZI G. (Firenze)

BERNASCONI S. (Parma)

BOLLINI G. (Marsiglia)

BURGIO R. (Pavia)

CALABRÒ R. (Napoli)

CALISTI A. (Roma)

CARAMIA G. (Ancona)

CARNELLI V. (Milano)

CATALDI L. (Roma)

CAVALLO L. (Bari)

CERINI E. (Mantova)

CHOUX M. (Marsiglia)

CLAPS G. (Roma)

COMPAGNONI G. (Milano)

DE BERNARDI B. (Genova)

DE CASTRO R. (Bologna)

DE LEVAL M. (Londra)

DE LUCA F. (Messina)

DI PIETRO P. (Genova)

DOMINI R. (Bologna)

DONATI L. (Milano)

EDEFONTI A. (Milano)

FANOS V. (Verona)

FERRARA P. (Roma)

FESSLOVA V. (Milano)

GIAMBERTI A. (Milano)

GREGOIRE A. (Marsiglia)

LIMA M. (Bologna)

LOCATELLI G. (Bergamo)

MACAGNO F. (Udine)

MAGALON G. (Marsiglia)

MAGNI L.A. (Milano)

MARASINI M. (Genova)

MARINO B. (Roma)

MASERA G. (Milano)

MAZZA C. (Verona)

MERLINI E. (Novara)

MIRABILE L. (Bergamo)

MORGESE G. (Siena)

MORETTI R. (Parma)

MORO G. (Milano)

MOSCA F. (Milano)

PADOVANI E.M. (Verona)

PANSINI L. (Milano)

PAOLUCCI G. (Bologna)

POMÈ G. (Milano)

PICCHIO F. (Bologna)

PRINCIPI N. (Milano)

RONDINI G. (Pavia)

ROSTI L. (Milano)

RUBALTELLI F.F. (Firenze)

TANCREDI F. (Napoli)

TATÒ L. (Verona)

UGAZIO A.G. (Roma)

VAIENTI L. (Milano)

VENDEMMIA S. (Aversa)

VIERUCCI A. (Firenze)

ZACCHELLO F. (Padova)

ZANARDO V. (Padova)

ZANNINI L. (Genova)

ZANON G.F. (Padova)

**La Pediatria Medica e Chirurgica**  
*Medical and Surgical Pediatrics*

Iscrizione al Tribunale di Vicenza  
 n. 378 del 05/03/79

Periodicità bimestrale

**Direttore responsabile**

Luciano Musi

**Condirettori**

Alessandro Frigiola, Marcello Giovannini

**Coordinamento scientifico**

Luca Rosti

e-mail: l.rosti@grupposandonato.it

**Coordinamento editoriale**

Alberto Salmona

**Amministrazione**

Riccardo Manca

**Abbonamento annuale**

Euro 50,00 (Euro 100,00 per l'estero)

Numero singolo: Euro 10,00

Numero arretrato: Euro 15,00

c/c postale n. 40611238

2012 © copyright by

**Idea s.r.l. - Milano**

Amministrazione: Tel. +39-025271163

**Redazione**

Dott. Luca Rosti

Istituto Policlinico

Via Morandi 30

20097 S. Donato Milanese (Milano)

Tel. +39-025271163

e-mail: l.rosti@grupposandonato.it

**Progetto grafico e impaginazione**

Gruppo Kappadue s.r.l. - Milano

Tel. +39-0220403080 - Fax +39-0236537412

e-mail: gruppokappadue@gmail.com

**Stampa**

Poliartes - Milano



**SIN**  
 SOCIETÀ ITALIANA DI  
 NEONATOLOGIA

**25° CONGRESSO**  
 DELLA SOCIETÀ ITALIANA  
 DI NEONATOLOGIA - SEZIONE LOMBARDA

**BERGAMO**

**27-28 GENNAIO 2012**

Centro Congressi Hotel Excelsior San Marco  
 Piazza della Repubblica, 6



# EDITORIALE

Cari Amici e Colleghi,

da ormai 25 anni prosegue la tradizione, incominciata dai nostri Maestri, di riunire in Convegno i Pediatri\Neonatologi lombardi, con l'obiettivo di confrontarsi non solo sugli aspetti scientifici e sui cambiamenti assistenziali a cui ogni anno assistiamo e di cui spesso siamo protagonisti, ma anche di "ragionare" insieme degli aspetti più organizzativi e "politici" del nostro operare, che hanno comunque grande rilevanza sui nostri reparti, i nostri collaboratori e anche sui nostri pazienti.

Il Congresso del venticinquennale, in continuità con gli anni precedenti, è stato "pensato" e articolato dal Direttivo SIN Lombardia proprio per dare peso e voce a tutti questi aspetti.

La parte iniziale è volta a presentare a tutti i soci SIN Lombardia gli obiettivi che ci siamo posti per il triennio 2011-2013 e lo stato del loro avanzamento, per raccogliere anche da tutti ulteriori stimoli ed indicazioni e armonizzare in modo dinamico il programma del triennio ai tempi e ai problemi che man mano si presentano in modo nuovo.

La seconda parte, quella più strettamente scientifica, anche quest'anno incomincia con presentazioni che trattano, grazie a relatori di eccellente livello, temi di interesse sia delle Terapie Intensive che dei Centri di primo e secondo livello, proseguendo il cammino intrapreso negli anni scorsi di dare spazio, visibilità e centralità a tutti gli aspetti della Neonatologia, indipendentemente dal "livello" di cura erogato. E' infatti nostro profondo convincimento che sia importante coinvolgere tutti i neonatologi lombardi, per affrontare in "rete", uniti e coesi le sfide che ci aspettano nei prossimi anni, auspicando per questo Congresso una partecipazione ancora più ampia e attiva.

Il Congresso quest'anno si caratterizza anche per un numero più ridotto di casi clinici, a cui si è voluto però dare spazio e visibilità, e da un modo nuovo di presentare i Poster, seguendo l'esperienza positiva del "Poster Symposium" dei Congressi AAP americani, in cui un numero più ridotto di poster viene inizialmente posto in "visione" nell'aula congressuale e poi brevemente presentato dagli autori, per poi essere discusso in seduta plenaria.

Anche quest'anno abbiamo riservato uno spazio al sabato mattina alle problematiche infermieristiche, lasciando piena autonomia alla componente infermieristica di "progettare" la sezione dedicata. Siamo infatti convinti che, per ben operare, la nostra rete assistenziale ha assoluto bisogno dell'operoso contributo di tutto il personale infermieristico, il cui ruolo in questi ultimi anni è diventato sempre più rilevante e qualificato e intimamente intrecciato con quello del medico.

Abbiamo infine deciso di dare spazio ai grandi temi della cooperazione internazionale, per "fotografare" l'operato delle Neonatologie lombarde nei paesi in via di sviluppo, con l'obiettivo di dare più visibilità ed anche di far tesoro in modo reciproco delle ricche esperienze maturate da ciascuno.

Vi ringrazio per l'apporto che ognuno di voi saprà dare al successo di questo Convegno.

Fabio Mosca



# 25° CONGRESSO

DELLA SOCIETÀ ITALIANA  
DI NEONATOLOGIA - SEZIONE LOMBARDA



Bergamo, 27-28 Gennaio 2012

Centro Congressi Hotel Excelsior San Marco

## Con il Patrocinio di

Società Italiana di Neonatologia

## Presidente

Fabio Mosca

Presidente della Società Italiana di Neonatologia

Sezione Lombardia

Direttore U.O. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale

Department of Maternal and Pediatric Sciences, University of Milan

Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico

Via Della Commenda 12 - 20122 Milano

Tel.: 02 5503.2907

Fax: 02 5503.2429

E-mail: fabio.mosca@mangiagalli.it

## Segretario

Filippo Porcelli (Ponte San Pietro-BG)

## Comitato di coordinamento

Massimo Agosti (Varese)

Antonietta Auriemma (Seriata-BG)

Giuseppe Banderali (Milano)

Mario Barbarini (Como)

Roberto Bellù (Lecco)

Gaetano Chirico (Brescia)

Tiziana Fedeli (Monza)

Giovanna Mangili (Bergamo)

Stefano Martinelli (Milano)

Carlo Poggiani (Cremona)

Mauro Stronati (Pavia)

Paolo Ernesto Villani (Mantova)

## Redazione Atti

Luca Rosti

La Pediatria Medica e Chirurgica

e-mail: l.rosti@grupposandonato.it

# LA PEDIATRIA MEDICA E CHIRURGICA

Volume 34, Numero 1 Gennaio/Febbraio 2012

## RELAZIONI

Sepsi neonatali: nuove strategie preventive	<i>M. Stronati, L. Bollani, R. Maragliano, G. Ruffinazzi, P. Manzoni, A. Borghesi</i>	p.	11
Calo ponderale: quale approccio?	<i>G. Lista, P. Fontana</i>	p.	11
Come non farsi "sfuggire" un neonato cardiopatico	<i>Y. Sadou</i>	p.	12
La prevenzione del dolore da procedura minore: indagine di sorveglianza sullo stato dell'arte infermieristica nei punti nascita Lombardi	<i>A. Battan</i>	p.	12
Gli infermieri e la sicurezza del neonato	<i>R. Restieri</i>	p.	13
Dimissione protetta: una realtà che trova applicazione?	<i>A. Maini</i>	p.	13
Le Job Descriptions: strumento fondamentale per migliorare la qualità del percorso di inserimento dell'infermiere in neonatologia	<i>F. Stizzoli</i>	p.	13
Le Neonatologie Lombarde nei Paesi in via di Sviluppo: obiettivi e problematiche	<i>G. Francescato, M. Agosti</i>	p.	14
Sostenibilità economica e miglioramento della sopravvivenza nell'organizzazione delle cure neonatali in un paese in via di sviluppo: l'esperienza di sette anni (2005-2011) nella Patologia Neonatale del Centre Medical Saint Camille (CMSC) di Ouagadougou in Burkina Faso	<i>P. Ouedraogo, A. Ricchini, S. Pignatelli, A. Thiombiano, P.E. Villani</i>	p.	14

## CASI CLINICI

<b>2 casi per 2 proverbi: Simone... sbagliando s'impara Mirko... incredibile ma vero</b>	<i>R. Grazioli, E. Massironi, V. Ramaccioni, A. Bettinelli, M. Bernardi</i>	p.	16
<b>Il neonato di madre con TBC: nostra esperienza</b>	<i>F. Barbieri, A. Matteelli, A. Lojacono, A. Gasparoni, G. Chirico</i>	p.	16
<b>Parametri del flusso respiratorio corrente nel follow up di neonati prematuri con la broncodisplasia</b>	<i>P.G. Matassa, M. Ophorst, S. Gangi, V. Vendettuoli, A. Lavizzari, P. Cognizzoli, M. Colnaghi, A. Farolfi, F. Mosca</i>	p.	17
<b>Psoriasi: quando l'esordio è neonatale</b>	<i>L. Corsano, A. Saronni, E. Calzi, S. Cambiaghi, A. Chiara</i>	p.	17
<b>Presenza di un cromosoma 2 derivativo con traslocazione sbilanciata coinvolgente le braccia lunghe dei cromosomi 2 e 9: presentazione di un caso</b>	<i>M. Giozani, S. Ferrari, M. Maino, A. M. Tempra, C. Poggiani, G. Mangili</i>	p.	18
<b>Un caso complesso di gastroschisi</b>	<i>P. Bastrenta, I. Stucchi, S. Rossi, I. Daniele, M. Battaglioli, L. Maestri, G. Selvaggio, G. Riccipettoni, G. Lista</i>	p.	18

## POSTER

<b>Monitoraggio dell'allattamento al seno nell'anno 2010 presso l'UO di Neonatologia dell'Ospedale San Paolo di Milano: il punto di partenza verso il "Baby Friendly Hospital"</b>	<i>G. Banderali, C. Brambilla, D. Ghisleni, R. Giaccherio, S. Paci, F. Ferrante, A. Lops, E. Riva, M. Giovannini</i>	p.	19
<b>La valutazione della poppata nel neonato prematuro: un obiettivo possibile</b>	<i>P. Bressi, P. Elli, M. Lonati, A. Avanzini, C. Colli, M. Bonza, L. Parola</i>	p.	20
<b>L'errore in medicina per procura</b>	<i>K. Ezeme, E. Cipolletta, E. Bertoni, A. Corna, G. Sassi, T. Vaccaro, E. Cappellaro, F. Cieri, M. Colombo</i>	p.	20

Sindrome da astinenza neonatale da antidepressivi materni	<i>M. Grignani, R. Maragliano, G. Lombardi, C. Viganò, S. Perrini, M. Stronati</i>	p.	20
Osteogenesi Imperfecta ad esordio neonatale: trattamento precoce con bifosfonati	<i>V. Donghi, V. Biffi, M. Bove, M. Fomasi, G. Garbetta, P. Corsin, M. Fossati, A. Poloniato, R. Rovelli, G. Barera</i>	p.	21
La Sindrome di Touraine (Melanosi Neurocutanea Congenita): descrizione di un caso	<i>C. Verdura, C. Tebaldi, F. Atzeri, R.R. Colombo, R. Bianchi, M. Fusi, A. Girasole, V. Molini, C. Raimondi, M. Vernich, A. Martelli</i>	p.	21
COMUNICAZIONI			
10 anni di follow up ecografico neonatale dell'apparato urinario (2001 - 2010)	<i>P. Colombo, D. Maninchedda, A. Pianaroli, E. Masala, A. Sterpa</i>	p.	23
Una raccolta di cellule staminali con sorpresa	<i>P. Colombo, D. Maninchedda, L. Cesati, L. Gualtieri, L. Ambrosini, A. Sterpa</i>	p.	23
Lesioni cutanee: non solo eritema tossico del neonato	<i>E. Rodella, S. Vitari, E. Domaneschi, C. Poggiani</i>	p.	23
Presa in carico e follow-up dei nati da madre hiv positiva: l'esperienza nel nostro nido	<i>M.P. Cattaneo, S. Cherubini, A. Pellegatta</i>	p.	24
Un caso di gastroenterite eosinofila	<i>F. Lupi, R. Delmiglio, A. Ferraglio, C. Poggiani</i>	p.	24
Ernia diaframmatica DX: descrizione di un caso di difficile gestione	<i>F. Cotti Cottini, C. Mora, C. Gilardi, I. Formica, S. Cortese, G. Mangili</i>	p.	25
Monitoraggio dell'adenovirus e Rotavirus dal 2008 al 2011 presso la Patologia Neonatale di Bergamo	<i>A.M. Tempra, A. Pini, A. Raglio, D. Martinelli, C.R. Cogliati, G. Mangili</i>	p.	25
Sindrome di Loeys-Dietz: sindrome associata a Vasculopatia Severa	<i>E. Sala, S. Pedretti, Y. Sadou, G. Burgio, P. Menghini, G. Mangili</i>	p.	26



Sarà Herpes oppure sarà un'infezione batterica... oppure altro?	<i>E.A. Brazzoduro, T. Vivaldo, C.P. Giovanettoni, S.A. Guffanti, C. Colnaghi, G. Trifirò</i>	p.	26
Tubercolosi congenita: importanza di una diagnosi e di un trattamento precoci	<i>T. Vivaldo, C. Giovanettoni, M. Micanti, D. Di Fluri, V. Pivetti, G. Trifirò</i>	p.	27
Microsindrome di Warburg in prematuro	<i>G. Leone, C. Zambetti, S. Arena, G. Carrera</i>	p.	28
Essere madre di un bambino prematuro: analisi e valutazione dell'impatto emotivo in uno studio pilota	<i>A. Biaggi, V. Fasolato, O. Oasi, C. Testolin, S. Lozupone, S. De Poli, L. Bernardo</i>	p.	28
Encefalopatia Mioclonica precoce come esordio di una malattia metabolica rara	<i>C. Testolin, V. Fasolato, F. Torcasio, C. Franco, F. Scimone, B. Coppalini, L. Bernardo</i>	p.	29
Indagine genetica con Array CGH: dal sospetto diagnostico al significato prognostico	<i>C. Colli, S. Stioui, R. Casalone, A. Avanzini, R.M. Crossignani, L. Parola</i>	p.	29
Emorragie intracraniche: eventi inattesi associati al parto in neonati a termine	<i>I. Sirgiovanni, P. Fontana, L. Bassi, C. Cinnante, S. Pisoni, S. Passera, D. Vaggi, A. Ometto, M. Fumagalli, G. Lista, F. Mosca</i>	p.	30
Calo ponderale nel neonato fisiologico, la nostra esperienza	<i>A. Avanzini, M. Bellini, C. Colli, R.M. Crossignani, L. Parola</i>	p.	32
Utilizzo della supplementazione di ossigeno in sala parto e sviluppo di broncodisplasia polmonare	<i>M. Pierro, M. Colnaghi, F. Ciralli, M. Vanzati, D. Mercadante, P.G. Matassa, P. Cognizzoli, F. Ciuffini, F. Mosca</i>	p.	32
Pseudomonas multiresistente: esperienza di sorveglianza epidemiologica	<i>R. Romoli, D. Merazzi, P. Congedo, G. Ciraci, M. Rana, D. Lietti</i>	p.	33
Alimentazione enterale in neonati VLBW (peso neonatale < 1501 g): approccio sistematico	<i>D. Merazzi, G. Di Chiara, L. Cordischi, A. Lo Presti, D. Lietti</i>	p.	33

<b>La risonanza magnetica neonatale in epoca prenatale: è sempre un valore aggiunto?</b> <b>Descrizione di due casi</b>	<i>C. Malorgio, D. Merazzi, C. Sforzini, R. Conturso, A. Martegani, G. Locatelli</i>	p.	34
<b>Suzione ipovalida e prematurità: un quadro da non sottovalutare</b>	<i>V. Biffi, M. Bove, M. Fomasi, G. Garbetta, P. Corsin, V. Donghi, M. Fossati, A. Poloniato, R. Rovelli, G. Barera</i>	p.	34
<b>Familiarità per panipopituitarismo: necessità di screening neonatale?</b>	<i>G. Garbetta, M. Bove, V. Biffi, M. Fomasi, P. Corsin, M. Fossati, V. Donghi, C. Evangelio, A. Poloniato, R. Rovelli, G. Barera</i>	p.	35
<b>Ipotonia neonatale: l'importanza della diagnosi precoce</b>	<i>M. Bove, V. Biffi, M. Fomasi, G. Garbetta, P. Corsin, M. Fossati, V. Donghi, A. Poloniato, R. Rovelli, G. Barera</i>	p.	35
<b>Citrullinemia neonatale complicata da dialetto arabo in madre analfabeta</b>	<i>A. Breno, D. Nezosi, L. Bugini, J. Centorbi, S. Santus</i>	p.	35
<b>Pneumatoceli in neonato estremamente prematuro: una complicanza di difficile gestione e trattamento</b>	<i>C. Bellan, M. Felice, G. Priori, C. Murachelli, M. Teani, A. Auriemma</i>	p.	36
<b>Proposta di protocollo che uniformi il comportamento nella gestione del neonato a rischio infettivo</b>	<i>R.R. Colombo, C. Colnaghi, V. Pivetti, F. Giambitto, C. Verdura, A. Martelli, G. Triffrò</i>	p.	36
<b>Dolore da procedura nel neonato, approccio non farmacologico. Quattro metodiche a confronto. "Toccare la pelle del bambino, significa toccare la sua mente."</b>	<i>F. Monti</i>	p.	36
<b>Uno strano caso di stridore laringeo neonatale</b>	<i>M.C. Villa, F. Porcelli</i>	p.	37
<b>Cisti Splenica Congenita: descrizione di un caso a regressione spontanea.</b>	<i>G.C. Calligari, A. Russo, F. Morandi, G. Pennati</i>	p.	38
<b>Infezioni ospedaliere associate a dispositivi intravascolari: esperienza in una terapia intensiva neonatale</b>	<i>S. Traina, S. Buzzelli, L. Pugni</i>	p.	38
<b>Ipfosfatasia perinatale letale: è sempre possibile effettuare una diagnosi prenatale?</b>	<i>A. La Verde, E. Lupo, F. Caviglioli, F. Castoldi, E. Ferrazzi, G. Lista</i>	p.	39

**Due casi di epatite acuta neonatale con insufficienza epatica grave da enterovirus in gemelli monocoriali**

*P. Introvini, B. Scelsa,  
F. Cavigioli, F. Castoldi,  
P. Fontana, D. Vaggi,  
G. Lista*

p. 39

---

**Un caso di frattura mandibolare in neonata VLBW**

*E. Villa, R. Barachetti,  
M. Barbarini, A. Di Francesco*

p. 40

---

**Fibromatosis Colli: descrizione di un caso**

*P. Adamoli, M. Parmisciano,  
A. Russo, C. Malorgio,  
R. Longo, R. Falsaperla*

p. 40

---

# RELAZIONI

**Moderano e discutono:**

**G.V. Zuccotti (Milano) – L. Bruschi (Pavia)**

## SEPSI NEONATALI: NUOVE STRATEGIE PREVENTIVE

M. Stronati,<sup>1</sup> L. Bollani,<sup>1</sup> R. Maragliano,<sup>1</sup> G. Ruffinazzi,<sup>1</sup> P. Manzoni,<sup>2</sup>  
A. Borghesi<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Neonatologia, Patologia Neonatale e Terapia Intensiva, Fondazione IRCCS  
Policlinico San Matteo, Pavia

<sup>2</sup> Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, S. Anna Hospital, Torino

### Introduzione

Le infezioni gravi sono la principale causa di mortalità in epoca neonatale, causando in tutto il mondo oltre un milione di decessi per anno.<sup>1</sup> Le infezioni nei reparti di neonatologia hanno un'incidenza che varia dallo 0,3 al 3%, mentre nelle unità di terapia intensiva neonatale (UTIN) l'incidenza varia tra il 7 ed il 24,5%,<sup>2</sup> arrivando fino al 40% nei neonati con età gestazionale inferiore a 28 settimane o con peso alla nascita inferiore a 1000 gr. Le setticemie sono le infezioni neonatali più comuni e gravi nelle UTIN (45-55% di tutte le infezioni),<sup>2</sup> e vengono definite "a insorgenza precoce" ("early-onset") quando compaiono nelle prime 48-72 ore di vita ("a insorgenza precocissima" se entro le prime 12 ore di vita) e "a insorgenza tardiva" ("late-onset") quando la loro comparsa si manifesta oltre tale limite temporale.<sup>3</sup>

Le strategie più efficaci nel prevenire le infezioni nosocomiali sono le pratiche di igiene delle mani, la adeguata gestione dei cateteri venosi centrali (CVC) e le accurate strategie diagnostiche volte all'identificazione precoce delle sepsi neonatali e al corretto uso di antibiotici.<sup>4</sup>

Nonostante tali interventi abbiano ridotto l'incidenza di infezioni nelle UTIN, le sepsi nosocomiali continuano ad essere un problema rilevante, con elevata mortalità e morbidità tra i neonati ricoverati, specialmente quelli pretermine. La ricerca di nuovi mezzi per ridurre ulteriormente l'incidenza delle sepsi nosocomiali nelle UTIN è pertanto una priorità della ricerca clinica.

Verranno prese in considerazione le più nuove e promettenti strategie di prevenzione delle infezioni nosocomiali nelle UTIN, che includono: somministrazione di lattoferrina, identificazione precoce di neonati ad alto rischio infettivo mediante marker specifici come la *Mannose Binding Lectin* (MBL), uso dell'eparina per la prevenzione delle infezioni legate a cateteri venosi centrali, uso giudizioso della terapia antibiotica e la prevenzione delle infezioni fungine sistemiche. Al contrario, secondo recenti lavori, l'utilizzo di immunoglobuline contro lo stafilococco, il principale agente isolato nelle sepsi del neonato pretermine, non sembra essere efficace nel prevenire la sepsi neonatale.

## CALO PONDERALE: QUALE APPROCCIO?

G. Lista, P. Fontana

Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale dei Bambini "V.Buzzi", ICP,  
Milano

Il calo ponderale neonatale è un evento considerevole nelle prime 24 ore di vita, per poi raggiungere un valore minimo in 3°-4° giornata ed è "fisiologico" se è al massimo pari al 10% del peso alla nascita.

Riconosce il concorso di cause molteplici, quali: l'abbondante e non compensata perdita di liquidi (con le urine e la "perspiratio insensibilis"); l'emissione di meconio; la scarsa introduzione calorica con la dieta di nei primi 2-3 giorni di vita; infine l'eliminazione della vernice caseosa e l'essiccazione del moncone ombelicale.

In un neonato sano che si alimenta in modo adeguato il peso tende poi a riaumentare e raggiunge quello della nascita entro il 10°-15° giorno di vita.

Da ciò ne deriva che se il calo ponderale è superiore al 10% o perdura così a lungo da impedire il raggiungimento del peso della nascita ai 15 giorni ci si trova dinanzi ad un ad una condizione patologica, che in primis va ricercata in un'errore nell'alimentazione.

Se il neonato è allattato al seno, più frequentemente il calo ponderale è da ascrivere all'ipogalattia materna che può essere primaria (ritenzione della placenta, ridotto tessuto mammario, chirurgia mammaria, terapia radiante mammaria, emorragia postpartum, ipertensione, infezione, età materna > 37 anni) o secondaria (a cause materne: insufficiente svuotamento del seno, ragadi, mancato bonding in sala parto e/o prolungata separazione dal neonato, infezioni mammarie, restrizione calorica severa; o a cause neonatali: prematurità e basso peso, gemellarità, ipo-ipertonica, asfissia, distress cardio-respiratorio, infezioni, sindromi malformative o su base genetica).

Risulta evidente come le forme primarie siano meno facilmente prevenibili di quelle secondarie. In questi casi, appurata l'impossibilità materna all'allattamento al seno, bisognerà sostenere da un lato la mamma, assicurandola sulla sua veste genitoriale anche se dovrà ricorrere all'alimentazione con formula per il proprio bambino; d'altro canto bisognerà impostare un regime dietetico alternativo per il neonato che i genitori dovranno accogliere positivamente perché accudire al meglio il proprio figlio, è un gesto genitoriale importante.

In sostituzione del latte della propria mamma, prima di scegliere un latte di formula, una valida alternativa può essere il latte "donato" e pastorizzato di banca, quando disponibile.

In assenza di latte materno, è necessario altresì trovare una formula alternativa, perché se non si interviene prontamente con un'adeguata reidratazione si ha il rischio che insorga l'"Insufficient Milk Syndrome" caratterizzata da calo ponderale eccessivo, disidratazione ipertonica, e ipernatriemia, fino ad arrivare alla DIC, trombosi, emorragia cerebrale, convulsioni e talora anche morte neonatale.

Per prevenire il calo ponderale patologico è necessario, come consigliato dalle "Raccomandazioni per l'assistenza alla madre in puerperio e al neonato (2000)" valutare il calo ponderale, lo stato di idratazione e l'adeguatezza dell'apporto calorico, non solo in nursery, ma anche a domicilio:

- controllando che il neonato, una volta sopraggiunta la montata lattea e con l'allattamento a richiesta, attraverso l'emissione di urine e/o feci sia in grado di bagnare almeno 6 pannolini al giorno, come segno di una buona idratazione;
- pesando il neonato nei primi giorni di vita una volta ogni uno-due giorni, nudo, prima di una poppata del mattino; successivamente una volta iniziato l'accrescimento ponderale e instaurata una buona modalità di alimentazione, basterà il controllo di peso una volta alla settimana per valutarne la crescita (adeguato se di circa 125-200 g per settimana nei primi 6 mesi di vita)
- assicurandosi che il piccolo sia tranquillo e consolabile con un adeguato ritmo sonno-veglia.

Altre sono da considerarsi delle indicazioni per un approfondimento diagnostico:

- la mancata ripresa del peso della nascita entro 2 settimane;
- un calo ponderale > 10%;
- l'incapacità a bagnare con urine (di solito tra l'altro concentrate, giallo-scuri) e/o feci almeno 6 pannolini nelle 24 ore dopo che è sopraggiunta la montata lattea.

La valutazione degli adeguati fabbisogni idrici e nutrizionali del neonato deve quindi essere perseguita correttamente per non incorrere in errori diagnostici e in trattamenti troppo precoci o al contrario troppo tardivi, che possono risultare entrambi inadeguati, non solo sullo stato di salute del neonato, ma anche sulla relazione mamma-neonato con ripercussioni negative a medio e lungo termine.

### Riferimenti bibliografici

Weight change in the term baby in the first 2 weeks of life, DS Crossland et al, Acta Paediatrica 2008, 97, pp.425-429.

“Raccomandazioni per l'assistenza alla madre in puerperio e al neonato (2000)” Documento approvato da: ACP; SIN; SIP; FIMP; SIPPS; SIMP; Società Europea di Medicina Perinatale; SIGO; AOGOI; Associazione ANDRIA; SIPPO; SOI; IPASVI

Care of the well newborn, Lisa Stellwagen and Eylal Boies, Pediatrics in Review 2006;27;89, DOI: 10.1542/pir.27-3-89.

Evaluation of perinatal outcome using individualized growth assessment: comparison with conventional methods, Yasuhide Ariyuki, Toshiyuki Hata and Manabu Kitao, Pediatrics 1995;96;36

Treatment of dehydration in infancy, Laurence Finberg, Pediatrics 1981;3;113 DOI: 10.1542/pir.3-4-113

Dehydration in infancy: hospital treatment, Harold E. Harrison, pediatrics in review 1989;11;139 DOI: 10.1542/pir.11-5-139

Treating Hypernatremic dehydration, Andrew L. Schwaderer and George J. Schwartz, pediatrics in review 2005;6:148 DOI:10.1542/pir.26-4-148

Hypernatremia, David A. Goff and Valeria Higinio, Pediatrics in review 2009;30;412 DOI: 10.1542/pir.30-10-412

Neonatal hypernatremic dehydration associated with breast-feeding malnutrition: a retrospective survey, Verity H. Livingstone et al, CMAJ 2000; 162 (5);647-52.

Prevention of breastfeeding tragedies, Marianne R. Neifert, Breastfeeding 2001, part II: the management of breastfeeding.

Excess weight loss in first-born breastfeed newborns relateds to maternal intrapartum fluid balance, Caroline J. Chanty et al, Pediatrics 2011;127;e171 DOI:10.1542/peds.2009-2663.

## COME NON FARSI “SFUGGIRE” UN NEONATO CARDIOPATICO

Y. Sadou

*Patologia Neonatale, Ospedali Riuniti, Bergamo*

### Abstract

La diagnosi di uno neonato con cardiopatia congenita è sempre una grande responsabilità e fonte di preoccupazione per il pediatra. Nonostante il numero crescente di diagnosi prenatale, la maggior parte dei neonati con anomalie cardiache congenite viene scoperta dopo la nascita.

Spetta a tutti coloro che curano il neonato valutare con rigore ogni paziente per escludere che esso sia affetto da cardiopatia congenita.

Le cardiopatie congenite non sono difetti anatomici fissi manifesti alla nascita, ma sono invece un gruppo di anomalie dinamiche che hanno una origine fetale e cambiano notevolmente durante lo sviluppo post-natale.

Molte di questi malformazioni purtroppo, per i cambiamenti strutturali e fisiologici che avvengono nella circolazione dopo la nascita, rimangono apparentemente asintomatiche nelle prime ore/giorni di vita e si manifestano solo alla chiusura del dotto arterioso. E in questi casi di cardiopatie dotto - dipendente che la diagnosi diventa una prova difficile e spetta al pediatra sapere cogliere i primi indizi di patologia, perché

le cardiopatie congenite critiche misconosciute o diagnosticate tardivamente comportano un serio rischio di mortalità, morbilità ed handicap evitabili con una diagnosi precoce.

La diagnosi delle cardiopatie congenite richiede dunque una attenta osservazione clinica e perspicacia nel valutare l'obiettività cardiovascolare alla nascita, ma per escludere questi anomalie è necessario rivalutare il neonato dopo la sua dimissione dal nido.

### Moderano e discutono:

**P. Coscia (Milano) – V. Ruggeri (Bergamo)**

## LA PREVENZIONE DEL DOLORE DA PROCEDURA MINORE: INDAGINE DI SORVEGLIANZA SULLO STATO DELL'ARTE INFERMIERISTICA NEI PUNTI NASCITA LOMBARDI

A. Battan

*Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la sua Mamma - AO S. Gerardo - Monza*

**Introduzione:** La storia del dolore nel suo significato antropologico-sociale e dell'evoluzione della conoscenza, ha accompagnato il cammino dell'uomo attraverso il tempo. Tuttavia, la comprensione e l'acquisizione del sapere sul dolore del bambino e del neonato, hanno origini molto recenti. Oggi la cospicua letteratura disponibile, riconosce nel neonato, un individuo in grado di provare dolore, di averne memoria e di subire potenziali conseguenze a lungo termine, in relazione all'entità e frequenza dell'evento e dell'età gestazionale. Fin dai primi giorni di vita, il neonato è esposto allo stimolo algico, del quale la principale sorgente è rappresentata dalle procedure diagnostico-terapeutiche e per le ragioni sopra elencate, la prevenzione ed il sollievo rappresentano un imperativo etico e deontologico della Professione e dell'Assistenza Infermieristica. **Scopo dello studio:** L'obiettivo di questo studio è stato quello di indagare come viene valutato e trattato il dolore associato alle procedure minori, nella popolazione dei neonati fisiologici e a basso rischio, ricoverati presso le unità operative di Neonatologia, con la finalità di comprendere la diffusione nella pratica clinica dei comportamenti preventivi, la variabilità delle misure adottate e il grado di percezione infermieristica al problema. **Materiali e metodi:** È stato condotto uno studio descrittivo, che ha previsto la preparazione e l'invio nel 2008 di un questionario, a 68 Neonatologie Lombarde. **Risultati:** Hanno aderito allo studio, restituendo il questionario compilato il 70,6% dei Centri contattati, con una distribuzione equivalente tra i 3 livelli di cure. Dall'elaborazione dei dati è risultato che il 75% di queste Aziende ha un piano di formazione sulla prevenzione del dolore e il 43% delle Unità Operative ha un programma specifico orientato alle misure non farmacologiche. Il 56% delle nursery adotta linee guida, il 35,4% usa scale algometriche e il 20,8% sceglie la scala NIPS. È stata inoltre osservata la frequenza delle procedure (in media 3,7/neonato) e la frequenza dei comportamenti preventivi in rapporto alla procedura (da 23% a 40%). Il livello di cure del Centro influenza la programmazione della formazione; maggiore nei Centri di 2° e 3° livello rispetto al 1° (59% e 53% vs 19%; p=0,045). L'uso delle linee guida è più frequente ove vi sia un piano formativo specifico (63% vs 19%; p=0,006). Le nursery ove ciascun operatore assiste un numero più alto di neonati all'anno, utilizzano maggiormente le linee guida (193 vs 154; p=0,057). Tutte le altre relazioni considerate (relative al profilo degli operatori, all'anzianità di servizio e al turn over) non hanno dato esiti statisticamente significativi. **Conclusioni:** Nelle Neonatologie Lombarde la buona pratica clinica è orientata verso la prevenzione del dolore del neonato e non è scoraggiata dal livello delle cure, dalla numerosità dei pazienti e dal turn over. Tuttavia occorre ancora implementare l'uso degli strumenti (linee guida e scale algometriche) per i quali gli operatori dimostrano una buona conoscenza, ma ne fanno ancora un uso molto limitato. L'adozione delle misure preventive, sebbene applicate in modo non sistematico, ma basato sulla sensibilità individuale di ciascun operatore, risulta essere maggiore (valore massimo 48%) rispetto ai pochi studi svolti nei nidi. Le tecniche preventive, dove applicate, risultano conformi alle raccomandazioni della SIN del 2005. L'allattamento al seno come misura preventiva nella puntura capillare è considerata nel 25% dei Centri che adottano la prevenzione, sebbene dalla letteratura più recente sia risultato essere il metodo più efficace e più semplice.

## GLI INFERMIERI E LA SICUREZZA DEL NEONATO

R. Restieri

*RIUO Unità Operativa di Neonatologia e TIN (Settore Nidi)  
Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano*

Soddisfare il bisogno di sicurezza è una responsabilità dell'infermiere Pediatrico, definita sia nel profilo professionale (D.M. 17/1/1997, n.70), che nell'ultimo codice deontologico (2009). L'Infermiere infatti, partecipa attivamente: ad interventi di educazione sanitaria sia nell'ambito della famiglia che della comunità; alla cura degli individui sani in età evolutiva nel quadro di programmi di promozione della salute, prevenzione delle malattie e degli incidenti. Concorre inoltre, a promuovere le migliori condizioni di sicurezza dell'assistito e dei familiari ed a sviluppare la cultura dell'imparare dall'errore (art. 20 del codice deontologico). L'organizzazione del lavoro nella nostra U.O. ha considerato questo aspetto dell'assistenza infermieristica, pertanto sono state individuate e programmate molte attività atte a garantire maggiore sicurezza ai neonati durante la permanenza in Ospedale. In particolare:

**Garantire la sicurezza educando:** (incontro aperto ai genitori, tutti i pomeriggi)

- prevenzione delle cadute in ospedale;
- trasporto sicuro del neonato nei reparti di degenza;
- prevenzione delle infezioni ospedaliere;
- prevenzione della SIDS.

**Garantire la sicurezza.... Protegendo:**

- sistema di tracciamento e controllo mamma-neonato;
- sistema anti-taccheggio.

**Garantire la sicurezza prevenendo:**

- informatizzazione del processo terapeutico;
- prevenzione, sorveglianza e controllo delle infezioni ospedaliere.

## DIMISSIONE PROTETTA: UNA REALTÀ CHE TROVA APPLICAZIONE?

A. Maini

*Coordinatore Infermieristico S.C. Neonatologia Patologia Neonatale e Terapia Intensiva, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo Pavia*

La dimissione protetta è un percorso di tutela predisposto per neonati a "rischio" a causa delle condizioni cliniche di salute, per la mancanza di un adeguato supporto di reti familiari, amicali o parentali o per inadeguate condizioni socio-economiche.

La dimissione del neonato a "rischio" è un processo complesso, necessariamente multidisciplinare, che richiede non solo la stabilizzazione del piccolo paziente ed il raggiungimento dei "criteri di dimissibilità", ma anche il coinvolgimento della famiglia e, laddove necessario, delle strutture sanitarie del territorio. Si tratta di criteri clinici, ai quali devono essere affiancati criteri inerenti la realtà familiare e socio-assistenziale locale.

La dimissione del neonato critico rende necessaria una pianificazione personalizzata, per garantire la continuità delle cure anche a domicilio. La continuità di cura non è la continuità del servizio, ma la presa in carico del paziente sul territorio, che presenta le proprie peculiarità.

La dimissione del neonato patologico è il punto di arrivo di un percorso assistenziale ed educativo, talvolta complesso, che coinvolge diversi operatori e che ha lo scopo di tutelare la salute del neonato nell'ambito del suo nucleo familiare e del contesto sociale.

Si sollecita un'attenzione precoce alla dimissione del neonato a "rischio" che dovrebbe iniziare "presto" durante la degenza con obiettivi chiari evitando "frammentazioni e sovrapposizioni". In questo senso si parla di pianificazione della dimissione. Il mandato dell'infermiere non si conclude con la degenza, egli ha la responsabilità di sviluppare, quando necessario, un piano assistenziale personalizzato da garantire al domicilio.

Abbiamo effettuato una revisione della letteratura per verificare le realtà presenti a livello nazionale ed internazionale (per quanto non sempre di facile confronto). Nonostante tutti i più recenti lavori di letteratura sottolineino l'importanza della dimissione protetta, non esistono ad oggi studi che ne verifichino l'effettiva attuazione, così come l'efficacia.

Allo stesso modo, a livello nazionale e regionale, per quanto esistano specifiche disposizioni e siano stati redatti progetti mirati, l'attuazione resta deficitaria: per tale motivo le singole realtà sono costrette ad organizzarsi autonomamente.

Solo attraverso un lavoro d'équipe e un'integrazione delle risorse umane e professionali tra ospedale e territorio si potrà garantire il massimo del benessere ai neonati a "rischio" e alle loro famiglie.

## LE JOB DESCRIPTIONS: STRUMENTO FONDAMENTALE PER MIGLIORARE LA QUALITÀ DEL PERCORSO DI INSERIMENTO DELL'INFERMIERE IN NEONATOLOGIA

F. Stizzoli

*SC Neonatologia - Terapia Intensiva Neonatale, Neonatologia e Nido, AO Carlo Poma, Mantova*

Il processo di introduzione dell'accreditamento nel Servizio Sanitario Nazionale, annunciato nel 1992 (D. lgs. 502/92), successivamente articolato e specificato nel 1997 (D.P.R. 14/01/97) e nel 1999 (D. lgs. 229/99), e poi affidato alle Regioni, anche in forza delle modifiche costituzionali intercorse nel 2001 (Riforma Titolo V della Costituzione), si configura oggi come sommatoria di sistemi regionali. La regione Lombardia ha promosso l'adozione di standard internazionali per "l'accreditamento all'eccellenza" sulla base del modello definito dalla "Joint Commission International" (JCI). Inoltre ha esteso il sistema di accreditamento istituzionale anche alle strutture che costituiscono la rete del sistema di welfare socio-assistenziale. L'approccio all'accreditamento all'eccellenza Joint Commission si fonda su un sistema di valutazione che utilizza standard adattabili a diverse realtà con le seguenti finalità:

- Aiutare i professionisti e le organizzazioni sanitarie a migliorare la qualità delle cure
- Ottimizzare i risultati, ovvero produrre i migliori risultati possibili
- Stimolare il coinvolgimento dei professionisti nei programmi di miglioramento
- Promuovere l'autovalutazione, come strumenti di costante monitoraggio e di riflessione sulla propria realtà operativa
- Favorire l'analisi delle organizzazioni e, ove necessario, la loro riprogettazione.

Un ospedale richiede un numero variegato di persone qualificate ed esperte per adempiere alla propria missione e soddisfare i bisogni dei pazienti.

I leader dell'organizzazione collaborano all'individuazione del numero e della tipologia del personale necessario sulla base delle raccomandazioni dei direttori di dipartimento e di servizio.

I modi migliori per reclutare, assumere e valutare il personale si svolgono tramite un processo coordinato, al tempo stesso efficiente e uniforme, inoltre è essenziale la documentazione delle capacità, conoscenze, studi e precedenti esperienze lavorative del candidato. In particolare, è molto importante esaminare attentamente le credenziali del personale medico e infermieristico poiché questi professionisti sanitari sono coinvolti nei processi di assistenza clinica, a diretto contatto con i pazienti. L'ospedale dovrebbe essere un luogo nel quale è possibile imparare e progredire dal punto di vista sia personale sia professionale.

Lo standard Joint Commission International SQE "Qualificazione e formazione del personale" al primo comma recita:

SQE.1.1 Le responsabilità di ciascun membro del personale sono definite in una job description aggiornata.

Se l'organizzazione utilizza delle job descriptions generiche o definite a livello nazionale, ad esempio la job description per la posizione di infermiere è necessario integrare questo tipo di job description con l'aggiunta delle responsabilità specifiche degli incarichi per le diverse tipologie di infermieri (ad esempio "infermiere di terapia intensiva" - "infermiere di pediatria" - "infermiere di sala operatoria").

Per gli operatori autorizzati dalla legislazione e dall'organizzazione ad esercitare la professione autonomamente, esiste un processo atto a identificare e autorizzare il singolo professionista all'esercizio della professione sulla base della sua formazione, della pratica e dell'esperienza, questo processo è identificato dallo standard SQE.12 per il personale infermieristico.

**Moderano e discutono:**

**P. Villani (Mantova) – M. Uselli (Milano)**

## LE NEONATOLOGIE LOMBARDE NEI PAESI IN VIA DI SVILUPPO: OBIETTIVI E PROBLEMATICHE

G. Francescato, M. Agosti

*U.O. Nido, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale F. Del Ponte, Varese*

La mortalità infantile sotto i 5 anni, il cui abbattimento di due terzi al 2015 rappresenta il quarto obiettivo della Dichiarazione di Sviluppo del Millennio dell'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS-MDG), si è ridotta da 12.4 milioni nel 1990 a 8.1 milioni nel 2009, su scala globale. Tuttavia nella maggior parte dei paesi in via di sviluppo (PVS) tale riduzione appare nettamente insufficiente; ed in larga parte questo è dovuto all'inadeguatezza dell'assistenza sanitaria offerta in età neonatale.

Alla luce di questo, i progetti di cooperazione internazionale messi in opera da alcune Unità Operative di Neonatologia in Regione Lombardia, hanno avuto e hanno quale scopo la riduzione della mortalità neonatale unitamente al miglioramento della salute materna.

Tali progetti, in conformità con gli obiettivi sanciti dall'OMS, e sulla base di quanto disposto dalla Cooperazione Sanitaria Italiana, mirano al potenziamento dei servizi sanitari dei paesi target e non possono prescindere dalla sostenibilità dei progetti stessi e dalla loro integrazione con i sistemi sanitari locali, sebbene spesso questi ultimi dipendano in gran parte o in toto da finanziamenti esterni. Essi vengono realizzati in alcuni casi con il supporto della Direzione Generale per la Cooperazione allo Sviluppo (DGCS) del Ministero degli Affari Esteri (MAE), del Ministero della Salute e dell'Istituto Superiore di Sanità, oppure dalla Regione Lombardia. In molti casi sono promossi da Organizzazioni Non Governative (ONG).

Le Unità di Neonatologia lombarde, di cui siamo venuti attualmente a conoscenza, ad oggi attivamente coinvolte in progetti di cooperazione internazionale in ambito sanitario sono:

- U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale Ospedale Vittore Buzzi, Milano; per la Maternità dell'Ospedale Rema, Ruyigi, Burundi promosso e finanziato dalla Regione Lombardia
- Clinica Mangiagalli, Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano; per il Centro Materno Infantile ad Anabab, Panshir, Afghanistan, promosso e finanziato dalla ONG Emergency. Inoltre è in atto una esperienza con specializzandi di Pediatria dell'Università di Milano per l'Ospedale Kiremba, Burundi che include attività nel reparto di neonatologia.
- U.O. Neonatologia dell'Ospedale Del Ponte, Varese; per il Progetto Maternità Sicura dell'Ospedale Saint Damien di Tabarre, Port-au-prince, Haiti. Promosso e finanziato dalla Fondazione Francesca Rava – NPH Italia Onlus
- U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale Ospedale Carlo Poma di Mantova, U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale Spedali Civili di Brescia; per il progetto dell'Ospedale St Camille di Ouagadougou in Burkina Faso
- U.O. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale del Policlinico San Matteo Università di Pavia per diversi progetti di sostegno ad ospedali africani in Malawi, Costa D'Avorio, Senegal, Kenia, Repubblica Democratica del Congo, Uganda e Gambia

Le diverse attività di cooperazione sanitaria internazionale sostenute dalle Neonatologie Lombarde coinvolte si possono raggruppare nelle seguenti tipologie d'intervento:

- Formazione professionale in materia sanitaria sia in loco sia negli ospedali italiani
- Potenziamento dei servizi offerti dagli Ospedali locali e il supporto alla loro riorganizzazione gestionale/manageriale attraverso la forma dei gemellaggi tra strutture ospedaliere
- Invio di attrezzature sanitarie
- Messa a disposizione rapida di équipes mediche, di farmaci e di attrezzature sanitarie per interventi di emergenza internazionale
- Partecipazione, attraverso contributi finanziari, ai programmi dell'OMS, a programmi di ricerca finanziati dall'UE ed altri programmi internazionali

Le principali problematiche riscontrate riguardano:

- difficoltà di reclutamento -e di mantenimento dopo la formazione- del personale locale
- difficoltà di reclutamento e sicurezza del personale volontario italiano
- verticalità dei progetti, difficoltosa interazione con la rete di servizi locali
- sostenibilità
- limitata capillarità
- manutenzione delle facilities

Discutere di cooperazione internazionale in ambito neonatale nel contesto regionale della Società Italiana di Neonatologia, come già indicato dal neonato Gruppo di Lavoro dedicato alle Cure al Neonato nei Paesi in via di sviluppo, riunitosi per la prima volta in occasione del XVII convegno della Società Italiana di Neonatologia, può avere i seguenti obiettivi:

- portare alla luce le diverse realtà progettuali, favorire l'informazione degli operatori,
- dare inizio ad una progressiva integrazione delle programmazioni e dell'organizzazione dei progetti con l'obiettivo finale di creare omogeneità di intenti e di metodologie,
- favorire una formazione specifica dei volontari,
- affrontare l'identificazione e la condivisione di comuni protocolli di cura e di utilizzo appropriato delle tecnologie disponibili,
- discutere l'opportunità di un confronto coordinato tra reparti e aziende, e tra aziende e Regioni (in questo caso la Lombardia), Ministero Affari Esteri e Ministero della Sanità.

### Bibliografia

Taking stock of maternal, newborn and child survival 2000–2010 decade report

The Millennium Development Goals Report 2011 [www.who.org](http://www.who.org)

Lawn JE, Cousens S, Zupan J. 4 Million neonatal deaths: When? Where? Why? *Lancet* 2005;365:891-900.

## SOSTENIBILITÀ ECONOMICA E MIGLIORAMENTO DELLA SOPRAVVIVENZA NELL' ORGANIZZAZIONE DELLE CURE NEONATALI IN UN PAESE IN VIA DI SVILUPPO: L'ESPERIENZA DI SETTE ANNI (2005-2011) NELLA PATOLOGIA NEONATALE DEL CENTRE MEDICAL SAINT CAMILLE (CMSC) DI OUAGADOUGOU IN BURKINA FASO

P Ouedraogo,<sup>2</sup> A Ricchini,<sup>3</sup> S Pignatelli,<sup>2</sup> A Thiombiano,<sup>2</sup> PE Villani<sup>1</sup>

<sup>1</sup> UO TIN, Neonatologia e Nido AO C.Poma Mantova,

<sup>2</sup> CMSC di Ouagadougou,

<sup>3</sup> Dip. Materno Infantile AO Spedali Civili di Brescia.

**Premessa:** Raccontiamo la nostra esperienza di sette anni di collaborazione con la Patologia Neonatale del CMSC di Ouagadougou in Burkina Faso, paese dell'Africa dell' ovest tra i più poveri del mondo con indice di sviluppo umano che lo colloca 161° su 169, prospettiva di vita di 48 anni, indice di fecondità di 6,8 figli per donna e mortalità infantile del 10.5%.

Scopo dello studio: nell'ambito del progetto ESTHER che ha come attori principali Medici Mundi, Università degli Studi di Brescia, Azienda Ospedaliera Spedali Civili di Brescia, l' AO "C.Poma" di Mantova e la delegazione Camilliana in Burkina abbiamo cercato di adeguare gli standard di trattamento dei neonati prematuri e patologici del CMSC di Ouagadougou ai più moderni protocolli assistenziali per migliorare la sopravvivenza. In particolare abbiamo valutato l' impatto economico della nostra collaborazione di 7 anni con una realtà a scarsissime risorse dove il CMSC rappresenta la principale maternità del Burkina Faso, con più di 5000 parti/anno e con Patologia Neonatale capace di più di 1400 ricoveri/anno, riferimento per tutti i centri della capitale, del paese e di alcune nazioni limitrofe.

**Materiali e metodi:** operando in un reparto, sprovvisto di attrezzature e dove l' O2 resta l'unica risorsa disponibile, abbiamo diretto il nostro intervento sull'addestramento del personale costituito

da 19 ausiliarie e da 8 infermiere. Attraverso 12 missioni ( 9 mediche e 3 infermieristiche) abbiamo cercato di migliorare gli standard di trattamento attraverso: a) l' apprendimento di un metodo clinico con corretta valutazione dei parametri vitali; b) la formulazione di protocolli assistenziali facilmente utilizzabili dal personale locale (l' apporto mirato di liquidi, strategie di terapia antibiotica, l'O2 terapia, le apnee, le convulsioni, la alimentazione del prematuro, il trattamento della sindrome da inalazione di meconio, la valutazione clinica del neonato sano, patologico e prematuro) ; c) corsi quali la care del prematuro, la rianimazione in sala parto e la utilizzazione delle pompe da infusione e dei saturimetri; d) un periodo di aggiornamento e studio presso la TIN di Brescia della responsabile della Patologia Neonatale del CMSC e la possibilità di avere un medico burkinabè specializzando in Pediatria presso la Clinica Pediatrica dell' Università di Brescia; e) il rapporto periodico di consulenze via email per la discussione dei casi clinici. Per verificare l' impatto del nostro intervento abbiamo valutato i dati statistici annua-

li dividendo i neonati per età gestazionale, peso, inborn, outborn, diagnosi, sopravvivenza e mortalità e considerato l' impatto economico

**Risultati:** Nel 2005, all' inizio del nostro intervento, la popolazione della Patologia Neonatale totale ricoverata era stata di 1174 pazienti con 405 neonati( 34.6%) di età gestazionale < 32 settimane (ds: 29.5 ± 1.7) e peso tra i 1000-1500 g (ds:1251± 352.5) con sopravvivenza del 23.2 %. Nel 2008, al quarto anno di collaborazione, con un numero di ricoverati totale di 1217 neonati abbiamo avuto 513 pazienti (42.1%) < 32 settimane (ds: 30.6±3.2) e peso tra i 1000-1500 g (ds: 1208± 286.2) con sopravvivenza del 36.1 %. Nel 2009 su 1278 ricoverati abbiamo avuto 412 neonati (ds: 32.2%) di età gestazionale < 32 w (ds: 31.9± 2) con peso tra i 1000-1500 g (ds: 1288.54 ± 153.9) e sopravvivenza del 44.7 %. Nel 2010 su 1472 neonati abbiamo avuto 415 < 32 settimane( ds: 31.2± 1,5) e peso tra i 1000-1500g ( ds: 1229± 134) con sopravvivenza del 49.9%. Per gli ELBW di peso <1000 g la sopravvivenza nel 2005 era stata del 1.4 %, nel 2008 del 8 % mentre nel 2009 su 118 ricoverati del 4.3 % (peso medio: 845.8±119.29, eg media: 28.89± 2.2) nel 2010 del 12.7 % su 118 neonati (peso medio: 823±112.7, eg media: 27.2± 0.49). I pazienti outborn nel 2008 sono stati 961 su 1217 (78.9%), nel 2009 sono stati 1097 su 1278 (85.8%), nel 2010 sono stati 1211 su 1474 pari al 82.2%.

**Conclusioni:** gli ELBW < 1000 gr, non essendo possibile alcuna assistenza ventilatoria, presentano una mortalità elevatissima in linea con quella dell' Africa Occidentale mentre si assiste ad un costante miglioramento delle percentuali di sopravvivenza per la popolazione tra i 1000-1500 rispetto al primo anno di collaborazione. L' elevata presenza di neonati outborn incide sicuramente sulla mortalità anche per la precarietà delle cure prestate nei centri di provenienza. Il progetto prevede come prospettiva nuove missioni medico-infermieristiche per rendere sempre più adeguati gli standard di trattamento al miglioramento degli indici di sopravvivenza cercando di rispettare i costi di una sanità sostenibile in tale realtà.



# CASI CLINICI

## Moderano e discutono:

A. Sterpa (Carate Brianza MB) – G. Pellegrini (Sondrio)

## 2 CASI PER 2 PROVERBI:

**SIMONE... SBAGLIANDO S'IMPARA**

**MIRKO... INCREDIBILE MA VERO**

R. Grazioli,<sup>1</sup> E. Massironi,<sup>1</sup> V. Ramaccioni,<sup>1</sup> A. Bettinelli,<sup>1</sup> M. Bernardi<sup>2</sup>

<sup>1</sup> *Struttura complessa di pediatria – H. S.L Mandic – Merate*

<sup>2</sup> *Struttura semplice dipartimentale di Chirurgia pediatrica H. Lecco-Merate*

### Simone CASO 1:

Gravidanza normodecorsa, segnalato al 7° mese polidramnios. Ecografie fetali normali. Esami virologici negativi. Travaglio indotto a 38<sup>a</sup> settimane, parto eutocico PN 3000 gr.

### Anamnesi patologica:

A 2 ore e mezza dalla nascita presenta episodio di "respirazione rumorosa": coane pervie al sondaggio; fuoriuscita di secrezione bianca

Nelle ore successive persistenza di respirazione rumorosa come da ostruzione nasale. Dopo lavaggio nasale e aspirazione di mucosità miglioramento della respirazione. In 1<sup>a</sup> giornata di vita, in corso di attacco al seno, episodio di cianosi diffusa e ancora respirazione rumorosa: migliorata dall'aspirazione delle prime vie aeree. Valori di saturazione periferica O<sub>2</sub> sempre nella norma in aria

Indagini:

- emogasanalisi: pH 7.37, non alterazione degli scambi gassosi
- Rx torace, nella norma
- monitoraggio cardiorespiratorio costantemente normale
- ecocardiogramma: normale

In 2<sup>a</sup> giornata di vita bambino in buone condizioni generali MA:

- non si attacca al seno (rifiuto)
- voce afona con pianto stridulo
- difficoltà a deglutire anche piccole quantità di latte
- viene richiesta visita chirurgico pediatrica per sospetta malformazione esofagea
- posiziona sng ch 10 che si arresta a 13 cm dalla narice: si aspira discreta quantità di saliva densa
- si pone il sondino in aspirazione continua con risoluzione dello stato di distress respiratorio modesto

• eseguito Rx torace+addome con SNG: Apice del SNG proiettato all'altezza dell'ultima cervicale; esofagogramma aereo con termine al margine inferiore di D5. Aria nello stomaco e nelle anse; NON sovraddensione gastrica

Diagnosi: atresia esofagea con fistola esofago-tracheale distale

### Mirko CASO 2:

Nato 5 giorni dopo Simone. Gravidanza normodecorsa. Ecografie fetali nella norma. Esami virologici negativi

Nato alla 38+4 W da parto cesareo iterativo. PN 3320 gr.

### Anamnesi patologica:

a 5 ore dalla nascita, segnalate secrezioni nasali abbondanti associate a rigurgiti; si posiziona pertanto SNG che si blocca a circa 12 cm dalle narici; coane pervie

Neonato in buone condizioni generali; lieve distress respiratorio senza necessità di supplementazione di O<sub>2</sub>. Addome modicamente meteorico, non teso, trattabile. Richiesta visita chirurgico pediatrica per sospetta malformazione esofagea. Si pone sondino in aspirazione continua a 30 mmH<sub>2</sub>O con risoluzione immediata del distress respiratorio.

Rx torace+addome conferma: **Atresia esofagea con fistola esofago-tracheale distale, atresia esofagea**

**Definizione:** malformazione congenita caratterizzata dalla interruzione della continuità dell'esofago. La separazione completa dei 2 abbozzi embrionari (gemme branchiale e tracheale) avviene verso la 7° settimana di gestazione

L'incidenza della patologia va da un massimo di 1 su 2500 a un minimo di 1 su 4000 nati vivi

**Casistica a Merate:** 2 casi in 10 anni (seppure concentrati in 1 settimana!), ovvero 2 casi su circa 8000 nati

### Che cosa abbiamo imparato?

- **DIAGNOSI CLINICA: SI DEVE SOSPETTARE !!!** Sostanzialmente la clinica è rimasta uguale a quella descritta nel 1697(Thomas Gibson):ipersalivazione, tosse, cianosi, crisi di soffocamento, ab ingestis
- **SE è SEGNALATO POLIDRAMNOS... POSIZIONARE SONDINO NASO-GASTRICO (almeno 10 Fc)**

## IL NEONATO DI MADRE CON TBC: NOSTRA ESPERIENZA

F. Barbieri,<sup>1</sup> A. Matteelli,<sup>2</sup> A. Lojacono,<sup>3</sup> A. Gasparoni,<sup>1</sup> G. Chirico<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *UO Neonatologia e TIN,*

<sup>2</sup> *Clinica di Malattie infettive,*

<sup>3</sup> *Clinica Ostetrico-Ginecologica, Spedali Civili di Brescia.*

Riportiamo 6 casi di neonati di madre con patologia tubercolare osservati negli ultimi 4 anni.

**Caso 1:** KT, di madre indiana, nata da Taglio Cesareo (TC) dopo 36 settimane di gestazione. Alla madre era stata diagnosticata TBC ossea in trattamento da più di due mesi e senza segni di malattia polmonare. L'esame istologico e microbiologico della placenta hanno escluso batteriemia. così pure gli esami infettivologici neonatali sono risultati negativi, la piccola pertanto non è stata trattata.

**Caso 2:** FG, di madre italiana, nata da TC dopo 39 settimane di gestazione. La madre è stata trattata per tubercolosi polmonare ed ha completato con successo la terapia antitubercolare un mese e mezzo prima del parto. Alla neonata è stato effettuato test QuantiFERON-TB Gold con esito negativo, non è stata pertanto trattata, ma solo seguita periodicamente in ambulatorio con esiti sempre negativi.

**Caso 3:** RG: neonato di madre indiana, nato da parto distocico con applicazione di ventosa, dopo 41 settimane di gestazione. La madre presentava TBC disseminata trattata regolarmente in gravidanza. Il neonato (che presentava PCR di 38 mg/l) è stato sottoposto a trattamento con piridossina.

**Caso 4:** CS, neonata di madre pakistana, nata da parto spontaneo a 37 settimane di gestazione. Alla madre era stata diagnosticata TBC ossea fistolizzata. La madre è stata posta in trattamento e la neonata, sottoposta a test tubercolinico, è stata isolata fino a BAL negativo materno, e seguita ambulatorialmente per 2 mesi fino ad esclusione di infezione.

**Caso 5:** AJ neonata da taglio cesareo a 41 settimane di età gestazionale, da madre indiana, risultata Mantoux positiva e QuantiFERON test positivo, trattata adeguatamente in corso di gravidanza. Il parto è avvenuto dopo 4 mesi completi di trattamento (tuttora in corso) e il neonato è dimesso con terapia con piridossina.

**Caso 6:** AS nata dopo 36 settimane di gestazione da parto spontaneo. La madre proveniente di recente dal Pakistan, non è stata seguita in corso di gravidanza, pertanto non viene segnalata quale paziente affetta da TBC e quindi viene ricoverata regolarmente per il parto. Il sospetto diagnostico è posto nel corso delle prime 24 ore dal parto e la puerpera viene dapprima dimessa e, al pervenire degli esami diagnostici, ricoverata presso la Clinica di malattie infettive. Il neonato è immediatamente isolato e trattato con isoniazide e monitorato ambulatorialmente.

La segnalazione al servizio Sanitario degli Spedali Civili viene seguita dal richiamo di tutte le puerpere e del personale (circa 20 persone) entrati in contatto con la madre e quindi programmato il controllo di Mantoux ed eventuale successiva radiografia del Torace. Gli esami sono stati rassicuranti e solo due soggetti hanno presentato reazione tubercolinica importante, ma hanno rifiutato il trattamento, trattandosi di due soggetti vaccinati (pertanto la reazione era verisimilmente da attribuirsi alla risposta vaccinale). Sono comunque stati sottoposti a monitoraggio radiografico semestrale per due anni con esito negativo.

La nostra esperienza ribadisce l'importanza di fronte ad un paziente con astenia, febbre, sudorazione e tosse persistente di "PENSARCI", con mirata valutazione clinica, di laboratorio e radiologica, poiché la patologia tubercolare, considerata per anni obsoleta, ormai non è più tale.

## PARAMETRI DEL FLUSSO RESPIRATORIO CORRENTE NEL FOLLOW UP DI NEONATI PREMATURI CON LA BRONCODISPLASIA.

P.G. Matassa, M. Ophorst, S. Gangi, V. Vendettuoli, A. Lavizzari, P. Cognizzoli, M. Colnaghi, A. Farolfi, F. Mosca

<sup>1</sup> NICU, Fondazione IRCCS Cà' Granda Ospedale Maggiore Policlinico - Università degli Studi di Milano" Milano

**Introduzione:** i progressi nelle cure intensive neonatali e la conseguente aumentata sopravvivenza dei pretermine con vari gradi di malattia polmonare cronica hanno fatto sì che vi fosse una crescente attenzione circa l'utilità dei test di funzionalità polmonare nei neonati e nei bambini. Il pattern respiratorio misurato durante il respiro corrente contiene importanti informazioni relative al controllo delle vie respiratorie e alla meccanica polmonare.

**Obiettivo:** l'obiettivo del nostro studio era quello di valutare i parametri delle "curve flusso volume del respiro corrente" (TBFVL) durante il follow up di neonati prematuri nati con la sindrome da distress respiratorio (RDS).

**Metodi:** le misurazioni del flusso durante la respirazione a volume corrente sono state eseguite con un flussimetro a ultrasuoni (Exhalyzer Ecomedics AG, Duernten, Switzerland). I bambini < 2 anni sono stati studiati in posizione supina con una maschera facciale (AMBU) per periodi di due minuti durante il sonno naturale senza sedazione; bambini >2 anni hanno svolto il test mentre erano svegli. I dati dei due gruppi di età sono stati mantenuti separati.

Sono stati registrati numerosi parametri di respirazione a volume corrente, in particolare abbiamo confrontato per ogni gruppo di età i seguenti parametri: la frequenza respiratoria (FR), il tempo per raggiungere il picco del flusso espiratorio corrente/tempo espiratorio (tPTEF/tE) e il flusso espiratorio corrente 25%/tempo espiratorio (TEF25/tE). Questi rapporti descrivono la forma del TBFVL pertanto sono in grado di mostrare delle condizioni di ostruzione delle vie aeree periferiche.

**Risultati:** i dati sono stati raccolti tra Giugno e Novembre 2011 durante uno studio di follow up tutt'ora in corso. I parametri del TBFVL sono stati ottenuti da 60 bambini. Questi soggetti sono stati divisi in tre gruppi: no BPD (n=30) età gestazionale (EG, settimane) media  $\pm$  SD 28,2  $\pm$  2,9; BPD (n=26) EG 26,7  $\pm$  2,4; gruppo di controllo (n=4) EG 38,5  $\pm$  1,4.

I neonati di controllo a termine hanno mostrato valori di tPTEF/tE entro il range di normalità stabiliti da Fuchs et al (34,8  $\pm$  10,7).

I neonati prematuri con BPD hanno valori di tPTEF/tE significativamente più bassi rispetto ai neonati senza BPD ( $p < 0,05$ ) in entrambi i gruppi di età studiati. Il rapporto TEF25/tE è significativamente più basso nei neonati con BPD ( $p < 0,05$ ) solamente nel gruppo 0-2 anni rispetto ai non BPD. Considerando la FR non vi è differenza significativa tra alcun gruppo studiato.

**Conclusioni:** i nostri dati preliminari confermano che il tPTEF/tE è un parametro utile nella valutazione del Follow-up respiratorio dei neonati prematuri con RDS. Nei primi due anni di vita i pretermine con o senza broncodisplasia hanno mostrato più bassi valori di tPTEF/tE e TEF25/tE rispetto al gruppo dei neonati sani a termine di controllo.

Ulteriori misure saranno condotte in nuovi pazienti e in quelli già arruolati per seguire il loro sviluppo polmonare.

## PSORIASI: QUANDO L'ESORDIO È NEONATALE

L. Corsano,<sup>1</sup> A. Saronni,<sup>1</sup> E. Calzi,<sup>1</sup> S. Cambiaghi,<sup>2</sup> A. Chiara<sup>1</sup>

<sup>1</sup> U.O.C. di Neonatologia, Patologia Neonatale e Pediatria, Ospedale Maggiore di Crema

<sup>2</sup> U.O. di Dermatologia Pediatrica, Fondazione IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Mohamed., nato a termine dopo gravidanza normodecorsa, peso alla nascita gr 3.150, anamnesi familiare negativa per patologie particolari, giunge alla nostra osservazione all'età di 5 settimane per sospetta infezione cutanea micotica diffusa. A tre settimane di vita, dopo visita dermatologica, era stato sottoposto a terapia antimicotica topica senza alcun evidente miglioramento.

La cute del neonato, al momento della valutazione, si presentava eritematosa e rilevata con elementi maculo-papulosi in gran parte confluenti in regione perineale, al tronco e alla radice degli arti inferiori; alle estremità distali degli arti erano presenti, invece, elementi di tipo pustoloso (fig. 1, fig. 2). Non erano risparmiati neppure il volto ed il cuoio capelluto con elementi eritemato-papulosi sparsi.

Sono stati eseguiti accertamenti di tipo colturale (sangue, urine, tampone linguale) che però non hanno confermato il sospetto iniziale di infezione micotica, si è resa pertanto necessaria una rivalutazione dermatologica presso un centro di di terzo livello ove è stata posta diagnosi di psoriasi dell'infanzia. Il bimbo è stato quindi trattato con terapia topica a base di emollienti ed anti-infiammatori e con terapia antibiotica per via generale con amoxicillina ed acido clavulanico per la presenza degli elementi pustolosi alle estremità.

La ricerca di focolai di infezione tramite accertamenti di tipo colturale e la sierologia per eventuali infezioni connatali, tutti possibili fattori scatenanti la patologia cutanea, hanno dato esito negativo.

Il decorso clinico è stato del tutto favorevole con rapido e progressivo miglioramento. Al controllo dermatologico eseguito dopo 10 giorni di terapia viene descritta evoluzione in eritrodermia esfoliativa della dermatite psoriasica, senza segni di sovrainfezione batterica.



Figura 1

Eruzione eritemato-desquamativa "asciutta", che coinvolge oltre il 450% della superficie corporea



Figura 2

I singoli elementi eritematosi hanno dimensioni variabili e tendono a confluire formando chiazze irregolarmente figurate a bordo netto, ricoperte da una desquamazione biancastra tipicamente psoriasica

Mohamed è stato quindi dimesso con indicazioni di proseguire le cure a domicilio per 30 giorni e di effettuare una valutazione dermatologica a fine terapia.

Il follow-up successivo non ha mostrato recidive a distanza di circa due anni.

L'interesse di questo caso consiste nella rarità della patologia cutanea descritta in epoca neonatale e nei problemi di diagnostica differenziale che essa pone. La diagnosi clinica di psoriasi nel neonato lattante, soprattutto nelle fasi iniziali, non è sempre agevole e, talora solo l'esame istologico permette una diagnosi di certezza. La maggior parte dei casi viene inizialmente interpretata come dermatite o infezione batterica o micotica. La diagnosi differenziale (d.d.) va posta con la dermatite atopica, la dermatite seborroica, le infezioni micotiche, l'istiocitosi X. Nel neonato in particolare, in presenza di elementi pustolosi, la d.d. si pone anche con le infezioni batteriche e l'eritema tossico neonatale. Nei casi di psoriasi eritrodermica è da considerare la d.d. con ittiosi, sindromi con immunodeficienza, sindrome di Netherton.

## PRESENZA DI UN CROMOSOMA 2 DERIVATIVO CON TRASLOCAZIONE SBILANCIATA COINVOLGENTE LE BRACCIA LUNGHE DEI CROMOSOMI 2 E 9: PRESENTAZIONE DI UN CASO.

M. Giozani,<sup>1</sup> S. Ferrari,<sup>1</sup> M. Maino,<sup>1</sup> A. M. Tempra,<sup>1</sup> C. Poggiani,<sup>2</sup> G. Mangili<sup>1</sup>

<sup>1</sup> USC Patologia Neonatale e TIN - Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Bergamo

<sup>2</sup> Terapia Intensiva Neonatale - Istituti Ospitalieri di Cremona

Neonata pretermine (31 W) di basso peso (1280 g), da procreazione assistita e da TC urgente per flussi placentari alterati, con riscontro prenatale di oligoidramnios, ventricolomegalia e sospetta stenosi aortica. Alla nascita dismorfismi cranio-facciali e difficoltà respiratoria, nei giorni seguenti ematemesi, melena, macroematuria, oliguria ed infezione urinaria, poi pervietà del dotto arterioso (fallita la chiusura farmacologica) con scompenso cardiaco ingravescente e compromissione della funzionalità renale con trasferimento da noi a 36 giorni di vita. All'ingresso condizioni generali scadenti con scompenso cardiaco complicato da risentimento addominale; dopo adeguata terapia chiusura chirurgica del dotto arterioso. Ricorso a ventilazione meccanica per ricorrente difficoltà respiratoria e ossigeno-dipendenza. Insufficienza renale cronica controllata con amine vasoattive e diuretici; valori pressori elevati controllati con uso incostante di nifedipina. Comparsa di prolasso rettale corretto chirurgicamente. Progressivo decadimento delle condizioni generali con exitus a otto mesi di vita. L'andamento clinico, le dismorfie cranio-facciali e il quadro neurologico associato (difficoltà a deglutire, alimentazione e motilità spontanea quasi assenti) sono stati ricondotti al quadro cromosomico di cui la piccola era portatrice. L'esame del cariotipo, integrato con tecnica FISH, ha mostrato un cromosoma 2 derivativo con traslocazione sbilanciata coinvolgente le braccia lunghe dei cromosomi 2 e 9. L'analisi array-CGH ha confermato la presenza di delezione della regione 2q37 terminale e di duplicazione della regione 9q34 terminale. Normale l'a-

nalisi citogenetica-molecolare dei genitori, pertanto l'anomalia rilevata è da ritenere "de novo". La delezione o monosomia 2q37 si manifesta con tre sintomi principali: ritardo dello sviluppo, malformazioni scheletriche e dismorfismi facciali. L'incidenza è stimata in meno di 1 ogni 10000. La duplicazione della regione 9q terminale è più rara e meno nota, i casi riportati descrivono duplicazioni maggiori rispetto a quella evidenziata nel caso descritto. Non è possibile definire il contributo di questa duplicazione al quadro clinico della piccola. Presentiamo il caso in quanto non abbiamo trovato segnalazione in letteratura di questa associazione cromosomica.

## UN CASO COMPLESSO DI GASTROSCHISI

P. Bastrenta,<sup>1</sup> I. Stucchi,<sup>1</sup> S. Rossi,<sup>1</sup> I. Daniele,<sup>1</sup> M. Battaglioli, L. Maestri,<sup>2</sup> G. Selvaggio,<sup>2</sup> G. Riccipetoni,<sup>2</sup> G. Lista<sup>1</sup>

<sup>1</sup> SC Neonatologia e TIN,

<sup>2</sup> SC Chirurgia Pediatrica, Ospedale dei Bambini "V.Buzzi"-ICP, Milano

### Introduzione

La gastroschisi è un difetto congenito della chiusura della parete addominale che non interessa l'inserzione del cordone ombelicale, usualmente accompagnata da protrusione del piccolo e di parte del grande intestino. L'intestino e gli altri visceri, a differenza dell'onfalocele, non sono ricoperti da un sacco o da una membrana. In Europa, la prevalenza media è di 2,14/10.000 nati. Nei neonati affetti da gastroschisi la sopravvivenza si avvicina al 90%, grazie ai progressi della chirurgia, ma è dipendente dalla misura del difetto della parete addominale, dalla quantità e dalle condizioni dell'intestino, e dal coinvolgimento di altri organi.

L'obiettivo del trattamento chirurgico della gastroschisi è quello di ristabilire l'integrità della parete addominale anteriore dopo aver introdotto i visceri erniati all'interno della cavità addominale. La chiusura primaria della parete addominale non è realizzabile quando la grandezza della cavità addominale non è sufficiente per contenere tutti i visceri erniati e durante la riduzione dell'intestino erniato si osserva compromissione emodinamica da compressione.

### Caso clinico

J.M.C, maschio, nasce alla 35+3 settimana di e.g. da TC dopo gravidanza caratterizzata dalla diagnosi fetale a 31 settimane di gastroschisi con erniazione di tenue e colon. Liquido amniotico maleodorante. Punteggio di Apgar 8-9. Peso alla nascita 2240 g. Ricoverato in Terapia Intensiva Neonatale, il piccolo è sottoposto a poche ore di vita a un primo intervento chirurgico, con tentativo fallito di riduzione delle anse in addome per caduta del ritorno venoso e segni di sofferenza d'ansa; si decide quindi di confezionare copertura delle anse in materiale biocompatibile (Endobag) fissato in sala operatoria alla base del difetto. Decorso postoperatorio non complicato; somministrata albumina e plasma per il mantenimento di una adeguata protidemia. Il silo è stato mantenuto in sede senza problemi di tipo infettivo e buona visualizzazione dello stato delle anse intestinali fino alla 13° giornata di vita, quando si è proceduto alla riparazione dell'ampio difetto della parete addominale con apposizione di patch in Permacol. Successivamente eseguite periodiche medicazioni (dapprima in sedazione in sala operatoria, poi in reparto) della ferita chirurgica. Il bambino è stato mantenuto in nutrizione parenterale totale fino alla 25° giornata di vita quando è stata progressivamente iniziata l'alimentazione enterale continua a dosi crescenti, dapprima per enterale continua, poi anche a boli, fino al raggiungimento del fabbisogno latteo giornaliero. Il piccolo è stato dimesso a domicilio a 99 giorni di vita con dieta piena per gavage.

### Conclusioni

nel nostro caso la chiusura della parete addominale non è stata realizzabile. In queste situazioni la scelta migliore è quella di usare delle protesi per la creazione di un silo per contenere i visceri extra-addominali durante il primo passo dell'intervento chirurgico. Buone prospettive sono legate alla possibilità di utilizzare "preformed silos" che non necessitano di fissaggio chirurgico, nel trattamento di gastroschisi che non possono giovare della chiusura primaria.

# POSTER

Moderano e discutono:  
L. Parola (Magenta MI) – D. Cattarelli (Gavardo BS)

## MONITORAGGIO DELL'ALLATTAMENTO AL SENO NELL'ANNO 2010 PRESSO L'UO DI NEONATOLOGIA DELL'OSPEDALE SAN PAOLO DI MILANO: IL PUNTO DI PARTENZA VERSO IL "BABY FRIENDLY HOSPITAL"

G. Banderali, C. Brambilla, D. Ghisleni, R. Giaccherio, S. Paci, F. Ferrante, A. Lops, E. Riva, M. Giovannini

*U.O. di Neonatologia, Ospedale S. Paolo di Milano*

Il concetto di nutrienti per l'età pediatrica si è evoluto nel corso degli anni dal semplice concetto di fabbisogno per la crescita a quello di "alimenti funzionali". Il primo alimento funzionale è il latte materno. Per la sua straordinaria importanza l'OMS raccomanda la diffusione, la promozione e il sostegno dell'allattamento al seno.

Lo studio ha i seguenti obiettivi:

- eseguire un'analisi epidemiologica dell'incidenza dell'allattamento al seno al momento della dimissione ospedaliera e al controllo ambulatoriale a 15 giorni di vita, nei nati presso l'U.O. di Neonatologia dell'Ospedale San Paolo – Università degli Studi di Milano, nell'anno 2010
- verificare l'esistenza di una associazione tra l'incidenza dell'allattamento al seno e alcuni dei principali fattori perinatali (peso alla nascita, calo ponderale e pratica del "rooming-in")
- conoscere effettivamente la realtà in cui operiamo e definire i punti critici di intervento per il raggiungimento del titolo di "Baby Friendly Hospital"

E' stato analizzato un campione di 1585 neonati. I dati sono stati ricavati dalle cartelle cliniche relative al periodo di degenza ospedaliera e alla visita di controllo ambulatoriale. Per classificare la tipologia dell'allattamento sono state adottate le definizioni raccomandate dall'OMS ed internazionalmente riconosciute.

L'incidenza dell'allattamento al seno (LM esclusivo + LM predominante) al momento della dimissione dall'U.O. di Neonatologia dell'Ospedale San Paolo nell'anno 2010 è pari al 96.1%. In particolare, l'incidenza dell'allattamento al seno esclusivo è 74.6% (1).

Il dato è molto positivo, se paragonato all'incidenza dell'allattamento al seno calcolata dal Progetto Puer (2).

E' verosimile attribuire questo successo all'introduzione della pratica del "rooming-in", volta a favorire un inizio precoce dell'allattamento, e all'esecuzione dei corsi di formazione OMS-UNICEF per la promozione e la pratica dell'allattamento al seno.

Esiste una correlazione statisticamente significativa tra il peso medio neonatale e la tipologia di allattamento(3). La minore incidenza di allattamento al seno nei nati con basso peso alla nascita è spiegata dalla più frequente presenza di condizioni morbose che ostacolano l'inizio precoce dell'allattamento in questa categoria di bambini.

Il calo ponderale medio correla significativamente con la tipologia di allattamento(4). Per calo ponderale  $\geq 10\%$  esiste l'indicazione medica alla supplementazione.

Confronto tassi di allattamento al seno (LM e LM + FA) anno 2010 e PUER 2000

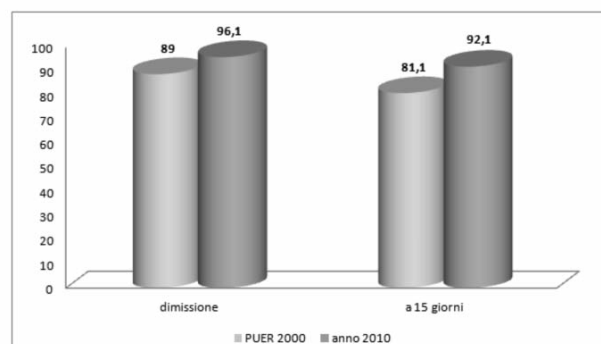


Figura 2

Correlazione tra peso medio neonatale e tipologia di allattamento

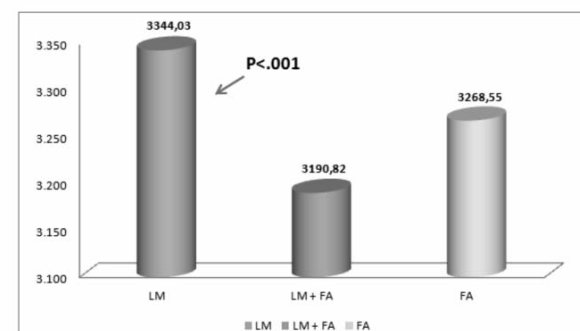


Figura 3

Tipologia di allattamento alla dimissione e a 15 giorni

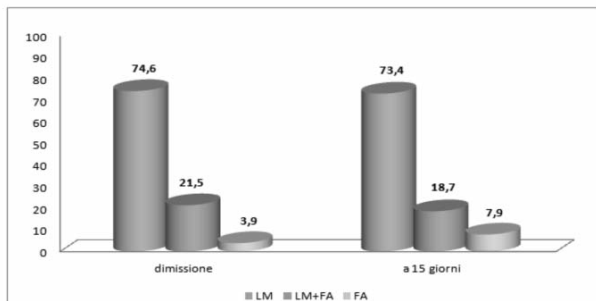


Figura 1

Correlazione tra calo ponderale medio e tipologia di allattamento

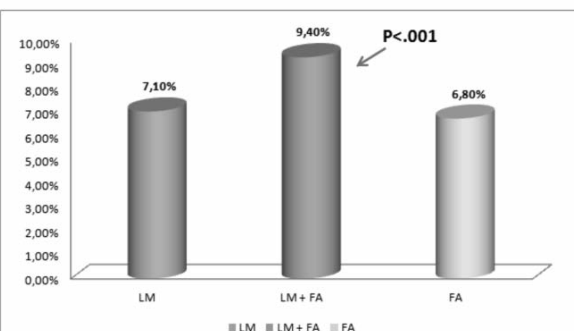


Figura 4

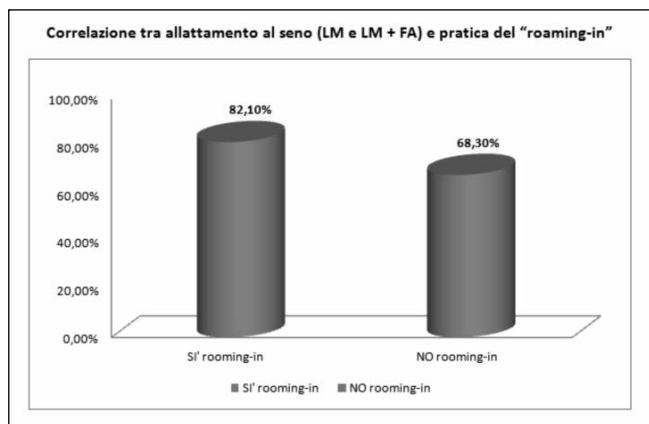


Figura 5

L'allattamento complementato correla con un calo ponderale medio maggiore di tutti gli altri: il razionale per incominciare l'integrazione è infatti un calo ponderale già superiore alla media.

La maggiore incidenza dell'allattamento al seno esclusivo tra i neonati che praticano il "rooming-in" è il principale dato che dimostra l'efficacia dell'iniziativa "Baby Friendly Hospital" (5).

I risultati raggiunti non devono essere soltanto un traguardo raggiunto, ma anche uno stimolo per continuare a migliorare. E' necessario mantenere alto il livello di attenzione e di operatività nella promozione e nel sostegno dell'allattamento al seno.

## LA VALUTAZIONE DELLA POPPATA NEL NEONATO PREMATURO: UN OBIETTIVO POSSIBILE

P. Bressi, P. Elli, M. Lonati, A. Avanzini, C. Colli, M. Bonza, L. Parola

A.O. "Ospedale Civile di Legnano"

U.O. di Pediatria e Neonatologia - Patologia Neonatale, Ospedale di Magenta

Numerosi fattori ostacolano l'allattamento al seno nel neonato pretermine. Occorre quindi intervenire con strategie appropriate. Le tecniche di dimostrata efficacia sono le seguenti: contatto pelle a pelle, spremitura simultanea e precoce del seno, supporto tra pari, formazione multidisciplinare dello staff in conformità a quanto previsto dal progetto "Ospedale Amico dei Bambini", (Renfred 2009). Nel 2009 il nostro ospedale ha intrapreso il percorso per diventare "Ospedale Amico dei Bambini". L'implementazione dei 10 passi OMS/UNICEF, pensati per promuovere l'allattamento al seno del neonato fisiologico, ha portato a una maggiore sensibilità anche nei confronti del pretermine.

Nella nostra U.O. circa il 5% dei 1800 nati / anno è costituito da "late preterm". Alla dimissione il 92% di questi riceve latte materno, per il 67% in forma esclusiva e per il 25% in forma complementata. Il contatto pelle a pelle alla nascita avviene nel 39% dei casi, ha esperienza di rooming-in il 60,7% dei neonati.

Tra gli strumenti proposti per la valutazione e la rilevazione delle criticità nell'allattamento del neonato pretermine abbiamo deciso di utilizzare una registrazione più accurata delle spremiture del seno, sia manuali che con tiralatte elettrico, mediante una scheda su cui la mamma registra la quantità di latte spremuto, i tempi e le modalità di spremitura.

Abbiamo inoltre deciso di utilizzare uno schema per la valutazione della poppata dedicato al prematuro che preveda la registrazione delle quantità di latte materno somministrato con biberon, la valutazione più accurata delle modalità di suzione e deglutizione del neonato, la capacità del neonato di cercare il seno materno e di mantenere l'attacco in maniera efficace, la più attenta e sistematica valutazione dello stato del neonato (sonno/veglia/dormiveglia) al fine di individuare il momento ideale per l'attaccamento al seno.

Con questi mezzi l'infermiera ha la possibilità di personalizzare l'assistenza alle madri e di svolgere l'importante ruolo educativo che consente un miglioramento

delle competenze materne (empowerment), requisito fondamentale per un allattamento soddisfacente e di lunga durata.

## L'ERRORE IN MEDICINA PER PROCURA

K. Ezeme, E. Cipolletta, E. Bertoni, A. Corna, G. Sassi, T. Vaccaro, E. Cappellaro, F. Cieri, M. Colombo

Unità Operativa Pediatria e Neonatologia. Azienda Ospedaliera Desenzano del Garda, Presidio ospedaliero di Manerbio (Bs).

La società multietnica attuale ci porta spesso ad interagire con bambini e/o genitori che parlano e capiscono poco o nulla la lingua italiana. La difficoltà sta spesso nel condividere sia gli aspetti clinici come quelli terapeutici ovvero le istruzioni che vogliamo impartire. Pertanto il rischio di non essere compresi e di commettere errori è alto.

### Caso clinico:

Bambina nata alla 40a settimana con Taglio Cesareo da madre di origine nigeriana. Decorso clinico regolare al Nido, viene dimesso con prescrizione di integratori pediatrici per via orale dal 7° giorno di vita, oltre all'assunzione di latte materno che la neonata durante la degenza, dimostra di gradire con valida suzione al seno. La madre viene dimessa dal reparto di Ostetricia con terapia anticoagulante (CLEXANE 2000 FL SC) da somministrare sottocute una volta al giorno per un mese. Però a casa, il padre inietta questo farmaco alla neonata per due giorni dopo dimissione. Successivamente si recò dal medico di fiducia per richiedere la prescrizione del prodotto: Quest'ultima, leggendo le lettere di dimissione (della bambina e della madre), si rese conto dello sbaglio, contattò il reparto di Pediatria per informare dell'accaduto ed inviò la famiglia per ricovero.

All'arrivo al PS, viene sentito il centro antiveleni di Milano per concordare la strategia clinica da attuare sulla neonata. Si richiedono pertanto esami ematici e l'assetto coagulativo risultanti lievemente alterati in un primo momento poi successivamente nella norma. Inoltre, sono stati eseguiti indagini strumentali (Ecografia addome e retroperitoneale ed Ecografia cerebrale) con esito favorevole. La bambina viene comunque tenuta sotto osservazione per tre giorni in reparto senza presentare sintomi o segni degni di nota.

L'errore in medicina è argomento di grande attualità. L'errore nell'uso dei farmaci ne rappresenta una delle categorie più rilevanti. In Neonatologia l'errore "per procura" ovvero la somministrazione di un farmaco prescritto per la madre ma dato al piccolo ha recentemente portato alla sospensione della vendita di prodotti in gocce per uso orale (Methergin). Nel caso presentato fa riflettere l'iniezione sottocutanea del farmaco ostetrico al neonato. La riflessione si proietta nel grande capitolo della "sicurezza nell'uso dei farmaci e gestione del rischio clinico": tempo necessario per spiegare e condividere le indicazioni terapeutiche, predisposizione all'ascolto e alla condivisione delle ansie e delle incertezze, chiare indicazioni scritte inviate anche al Curante, conoscenza di lingue straniere, disponibilità dei mediatori culturali...

## SINDROME DA ASTINENZA NEONATALE DA ANTIDEPRESSIVI MATERNI

M. Grignani, R. Maragliano, G. Lombardi, C. Viganò, S. Perrini, M. Stronati

Struttura Complessa di Neonatologia Patologia Neonatale e Terapia Intensiva Neonatale, "Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo", Pavia

### Abstract

Il disturbo depressivo colpisce il 13,5% delle donne in età riproduttiva. La gravidanza è un evento stressante che può aggravare la sintomatologia e rendere necessaria una terapia antipsicotica.

Gli antidepressivi inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina (SSRI), quando somministrati in gravidanza possono causare sia anomalie congenite fetali

(difetti cardiaci, idroureteronefrosi) sia una sintomatologia neuro-comportamentale nel neonato, più o meno evidente in base alla dose, alla durata della terapia e al farmaco utilizzato.

Tale sintomatologia è caratterizzata da distress respiratorio, tremori, iperriflessia, ipertono, mioclonie, irritabilità, pianto inconsolabile, sonno agitato, disturbi gastrointestinali, inquadrabili nella cosiddetta sindrome da astinenza neonatale (NAS), anche se non è escluso un meccanismo di tossicità da farmaco.

Tali disturbi insorgono a poche ore dalla nascita e possono perdurare per alcune settimane (4-6 settimane). Il trattamento si basa principalmente sul contenimento del neonato e sul mantenimento in ambiente tranquillo.

Segnaliamo due casi di nati da madri in terapia con SSRI.

E.S. nata a termine da parto eutocico dopo gravidanza normodecorsa. Per l'insorgenza a poche ore di vita di tremori ad ampie scosse agli arti superiori, esegue esami ematochimici, EEG ed ecografia cerebrale, risultati nella norma. I tremori si riducono con il contenimento. Dall'approfondimento anamnestico, difficoltoso per barriere linguistiche, emerge che la madre ha assunto per tutta la gravidanza antipsicotici (risperidone) e antidepressivi SSRI (fluoxetina). Si esegue la ricerca di tali farmaci su sangue ed urine: a tre giorni di vita risultano tracce di risperidone su urine, fluoxetina sierica 77 ng/ml. A 10 giorni di vita: fluoxetina non più dosabile, mentre il metabolita attivo norfluoxetina risulta 132 ng/ml (range terapeutico nell'adolescente 21-613 ng/ml). Ai controlli successivi i valori plasmatici del farmaco (emivita: 7-15 giorni) si riducono lentamente.

Non essendo possibile sospendere la terapia materna si decide di interrompere l'allattamento al seno, poichè non esistono in letteratura dati definitivi sulla sua sicurezza.

La sintomatologia neurologica si protrae fino alla dimissione, all'età di 1 mese e 12 giorni, quando norfluoxetina non è più rilevabile nel siero, mentre il dosaggio urinario è ancora positivo (56 ng/ml), se pur ridotto. A 2 mesi di vita residua ipertono.

P.E. nasce alla EG 32 s + 2 g da taglio cesareo urgente per distacco di placenta. In 2° giornata di vita crisi di ipertono associate a movimenti di rotazione agli arti e movimenti masticatori. Esami ematochimici ed EEG risultati nella norma. Dall'anamnesi materna emerge assunzione di antidepressivi SSRI (paroxetina) per tutta la gravidanza. In 4° giornata il dosaggio di paroxetina (emivita 21 ore) è 35 ng/ml su sangue e 20 ng/ml su urine. L'esame ecocardiografico mostra una collaterale aorto-polmonare, senza significato patologico che potrebbe essere imputabile all'esposizione fetale a paroxetina nelle prime settimane di gravidanza. Alla dimissione, ad 1 mese di età cronologica, la sintomatologia appare risolta.

La sindrome da astinenza si manifesta nel 30% dei neonati esposti a SSRI in utero. Questi neonati dovrebbero essere monitorati per le 48 ore dopo la nascita. Gli effetti a lungo termine legati all'esposizione prolungata a SSRI, soprattutto in neonati con NAS severa, non sono ancora noti.

## OSTEOGENESI IMPERFECTA AD ESORDIO NEONATALE: TRATTAMENTO PRECOCE CON BIFOSFONATI

V. Donghi, V. Biffi, M. Bove, M. Fomasi, G. Garbetta, P. Corsin, M. Fossati, A. Poloniato, R. Rovelli, G. Barera

*U.O. di Pediatria e Neonatologia – Università Vita-Salute IRCCS San Raffaele - Milano*

C.M. nasce alla 39+1 sg da taglio cesareo urgente per sospetta displasia scheletrica fetale. Durante i controlli in gravidanza evidenza di femori di lunghezza <5° ple. Amniocentesi nella norma (cariotipo 46,XY) ed estrazione DNA per ipocondroplasia e acondroplasia negativa.

Alla nascita M. appariva vitale, con obiettività cardiorespiratoria spontanea valida, roseo, normotonico e normorefflessivo. All'esame obiettivo brevità degli arti inferiori con tibia vara bilaterale, craniomalacia (cranio a ping pong), facies triangolare con naso adunco. Lunghezza, peso e circonferenza cranica adeguati per età gestazionale.

A partire dalla 2° giornata di vita il piccolo presentava una serie di fratture spontanee. Visto il forte sospetto clinico per una forma di osteogenesi imperfecta veniva

no eseguiti accertamenti genetici (analisi geni COL1A1 e COL1A2) tuttora in corso. Il piccolo è stato sottoposto a due cicli di terapia con neridronato ev al dosaggio di 1 mg/kg a distanza di 2 giorni l'uno dall'altro. Il trattamento è stato ben tollerato, non si sono presentati effetti collaterali e i valori di calcemia si sono sempre mantenuti nei limiti di norma.

Lo screening malformativo (ecografia addominale e cardiaca, potenziali evocati acustici) è risultato nella norma. Il piccolo è stato poi indirizzato presso il Centro di riferimento per l'osteogenesi imperfecta del Nord Italia.

L'osteogenesi imperfecta (OI), o malattia delle ossa fragili, è un gruppo eterogeneo di disordini ereditari del tessuto connettivo caratterizzato da fragilità ossea e da altri segni di alterazioni connettivali. Gli individui affetti possono presentare, oltre a fratture spontanee o per traumi lievi, vari gradi di bassa statura, deformità ossee progressive, sclere blu, dentinogenesi imperfecta, lassità legamentosa e sordità ad esordio nell'età adulta. L'eterogeneità clinica dell'OI è ampia, variando da forme letali in periodo perinatale a forme così leggere da eludere la diagnosi clinica. La classificazione storica di Silience et al. tiene conto di parametri clinici, radiologici e genetici e distingue quattro diverse forme di OI, alle quali si sono aggiunte, negli ultimi anni, ulteriori tre forme. I principali geni coinvolti sono COL1A1 e COL1A2, responsabili della sintesi del collagene, anche se recentemente altri geni sono stati chiamati in causa. I pazienti affetti da OI necessitano un approccio multidisciplinare (medico, fisioterapico, infermieristico) nonché una corretta gestione domiciliare. Da un punto di vista terapeutico l'utilizzo dei bifosfonati (il neridronato è l'unico consentito ad utilizzo pediatrico in Italia) è in grado di migliorare la densità minerale ossea e ridurre il tasso di fratture nei pazienti affetti. In un recente studio, l'utilizzo dei bifosfonati già dall'età neonatale, sembrerebbe portare a risultati migliori rispetto al trattamento in età più tarda sia per quanto riguarda la crescita sia per il tasso di fratture.

## LA SINDROME DI TOURAINE (MELANOSI NEUROCUTANEA CONGENITA): DESCRIZIONE DI UN CASO

C. Verdura,<sup>1</sup> C. Tebaldi,<sup>2</sup> F. Atzeri,<sup>1</sup> R.R. Colombo,<sup>1</sup> R. Bianchi,<sup>1</sup> M. Fusi,<sup>1</sup> A. Girasole,<sup>1</sup> V. Molini,<sup>1</sup> C. Raimondi,<sup>1</sup> M. Vernich,<sup>1</sup> A. Martelli<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *Pediatria-Neonatologia, ospedale di Bollate, A.O. "G. Salvini" di Garbagnate Mil. (MI)*

<sup>2</sup> *UONPIA, distretto di Paderno D., A.O. "G. Salvini" di Garbagnate Mil. (MI)*

Gli AA. riportano il caso della rara variante peggiorativa di una patologia già di per sé rara, interessante una neonata affetta da nevo melanocitico congenito gigante. Gli accertamenti eseguiti come approfondimento diagnostico, in una neonata peraltro completamente asintomatica, portavano alla scoperta di un esteso interessamento neurologico, riconducibile ad un quadro di melanosì neurocutanea congenita.

### Caso clinico

B.G., femmina, nata a termine senza problemi (Apgar 9-10) da madre con tamponi negativi per GBS, dopo gravidanza decorsa senza particolari problemi.

Alla nascita, riscontro di esteso nevo melanocitico interessante il tronco posteriormente, esteso da spalla a spalla in senso latero-laterale e dalla nuca alla regione lombare in senso cranio-caudale (cm 15 x 17 c.ca); inoltre numerosi nevi satelliti più piccoli, localizzati ai 4 arti (particolarmente a quelli inferiori) e di dimensioni variabili (diametro max. 5-6 cm). Rari elementi molto più piccoli presenti nelle sedi pubica, al volto ed al capillizio.

L'esame obiettivo restante era del tutto normale, ad eccezione di soffio cardiaco eiettivo, emodinamicamente ininfluenza, che la successiva ecocardiografia mostrava dovuto a minimo DIA tipo ostium secundum.

La piccola veniva inviata in 3° giornata di vita per consulenza dermatologica pediatrica presso l'Istituto di via della Pace – Milano, dove, oltre al quadro sopra descritto, si segnalava l'assenza di nevi caffelatte (es. con luce di Wood) e di elementi nevici a carico della mucosa del cavo orale (per quanto apprezzabile all'esame esterno).

L'esame neurologico alla visita NPI risultava adeguato all'età, per cui veniva fissato follow-up di controllo nel tempo; reperto di normalità anche al controllo oculistico (es. esterno ndp; fundus: assenza di aree retiniche pigmentate).

Sulla spinta più del raggiungimento della completezza del percorso diagnostico che non da reali indicazioni cliniche, veniva eseguita una RM encefalo + midollo spinale, dalla quale emergeva il seguente quadro:

“Iperintensità di segnale in T1 in corrispondenza di ponte, folia cerebellari ed amigdala bilateralmente, espressione di presenza di depositi di melanina; non alterazioni del segnale a livello midollare”

La piccola, dell'età di nove mesi all'atto della stesura del presente lavoro, è tuttora seguita dalla UONPIA dell'A.O. “G. Salvini” di Garbagnate Mil., presentando sviluppo psicomotorio ed incremento staturoponderale del tutto adeguati.

### Discussione

Il caso descritto comporta problemi di gestione non semplicissimi, complicati oltretutto dalla scarsa consuetudine al confronto con tali pazienti dovuta alla rarità della patologia.

La melanosì neurocutanea (descritta da Touraine nel 1949) è costituita dalla presenza di nevo melanocitico congenito gigante (NMCG) e/o nevi melanocitici congeniti multipli (NMCM) di medie dimensioni, in associazione a tumori melanocitari benigni o maligni del sistema nervoso centrale (melanocitosi leptomeningea). La localizzazione di NMCG o NMCM a cuoio capelluto, collo e dorso sembra associarsi ad un maggior rischio di melanosì leptomeningea. Sebbene tale condi-

zione sia decisamente rara, i soggetti con interessamento di tali sedi necessitano di un attento follow-up clinico al fine di identificare precocemente segni/sintomi di ipertensione endocranica o di compressione del midollo spinale. A tale scopo vengono oggi considerati utili mezzi d'indagine l'esame citologico del liquor cerebrospinale e la RM con mezzo di contrasto (gadolinio).

Se le lesioni cutanee coinvolgono la regione lombosacrale, viene segnalato un maggior rischio di anomalie della colonna vertebrale, quali spina bifida e mielomeningocele.

Per quanto concerne il trattamento delle lesioni cutanee, i NMCG andrebbero rimossi chirurgicamente ogni qualvolta ciò risulti tecnicamente possibile (rischio di sviluppo di melanoma, oltre problema funzionale ed estetico). Purtroppo la notevole estensione di questi nevi rappresenta spesso un ostacolo oggettivo al trattamento chirurgico. Exeresi con sutura diretta, allestimento di lembi di rotazione, impiego di espansori cutanei ed autoinnesti dermoepidermici rappresentano le soluzioni di prima scelta; quando impraticabili, possibili alternative sono i trattamenti fisici mediante dermoabrasione, laser, o curettage precoce (entro le prime 4-6 settimane di vita). Questi trattamenti mirano a ridurre il rischio neoplastico, senza la pretesa di annullarlo completamente (persistenza di elementi melanocitari nei tessuti profondi ed in distretti extracutanei).

### Bibliografia

- <sup>1</sup> Arcangeli F.: I Nevi Melanocitici, Prospettive in Pediatria 2001, 31: 275-280.
- <sup>2</sup> Capuani I.: Quando il Nevo è Gigantesco, [www.lapelle.it](http://www.lapelle.it), Feb 2011.

# COMUNICAZIONI

## 10 ANNI DI FOLLOW UP ECOGRAFICO NEONATALE DELL'APPARATO URINARIO (2001 - 2010)

P. Colombo, D. Maninchedda, A. Pianaroli, E. Masala, A. Sterpa  
*U.O.C. di Pediatria, Neonatologia e Patologia Neonatale,*  
*P.O.C. di Carate Brianza-Giussano (MB) Azienda Ospedaliera di Desio e Vimercate*

Nel periodo 2001-2010 sono nati presso il nostro presidio circa 19.000 neonati di età gestazionale compresa fra 32 settimane e 41 settimane e peso neonatale compreso fra 1440 e 4700 grammi. Tutte le gravidanze sono state oggetto di almeno 2 ecografie morfologiche.

L'esame ecografico delle vie urinarie è stato eseguito per la presenza dei seguenti fattori di rischio:

- pielectasia mono/bilaterale ad ecografia fetale
- criptorchidismo mono/bilaterale
- ipospadia
- arteria ombelicale unica
- Poli/oligoidramnios
- familiarità per malformazioni renali
- agenesia renale ad ecografia fetale

Abbiamo confermato con il follow-up postatale ecografico dell'apparato ecografico al primo mese di vita:

- il 60% delle pielectasie fetali segnalate,
- cisti renali (3),
- idronefrosi (2),
- megauretere (2),
- ureterocele (1).

Fra le dilatazioni peliche il successivo approfondimento con cistografia minzionale 2 RVU di I°, 2 RVU di III° e 2 RVU di IV° di cui uno rivelato in fase attiva minzionale.

Il follow up ecografico ha permesso di definire 5 stenosi del giunto pielo-ureterale di cui uno corretto chirurgicamente.

Il rilievo clinico di doppio sbocco uretrale, anomalie del prepuzio e dello sbocco uretrale tipo ipospadia (20 casi) non è mai stato collegato ad un riscontro ecografico di malformazioni delle vie urinarie.

L'ecografia ha permesso di diagnosticare o confermare malformazioni nell'8% dei neonati e spesso di escludere patologie rilevanti confermandosi un esame utile nel discriminare i neonati in cui vi è il sospetto di malformazione grave (terapia chirurgica) da quelli che possono essere seguiti o dall'ambulatorio di uro-nefrologia pediatrica del punto nascita o dal pediatra di famiglia.

Conclusioni: il dibattito circa l'utilità di uno screening post natale delle uropatie rimane ancora aperto. Da un lato i controlli ecografici in gravidanza potrebbero rendere inutile l'esame ecografico post natale, dall'altro la non precisa descrizione anatomico-funzionale delle stesse richiede anche ora follow up almeno dei casi sospetti.

## UNA RACCOLTA DI CELLULE STAMINALI CON SORPRESA

P. Colombo, D. Maninchedda, L. Cesati, L. Gualtieri, L. Ambrosini, A. Sterpa  
*U.O.C. di Pediatria, Neonatologia e Patologia Neonatale,*  
*P.O.C. di Carate Brianza-Giussano (MB) Azienda Ospedaliera di Desio e Vimercate*

Femmina nasce a termine da gravidanza normodecorsa con peso adeguato all'età gestazionale. Parto eutocico. Punteggio di Apgar nella norma. La sierologia per CMV è riferita negativa (esame eseguito nel primo mese di gravidanza). In sala parto si raccoglie in sacca materiale ematico di provenienza funicolare per raccolta cellule staminali. Allattamento al seno materno con accrescimento fisiologico. Dopo circa una settimana giunge al ginecologo curante della madre segnalazione per rilevazione sierologia compatibile con infezione in gravidanza da citomegalovirus (avidità test, PCR per DNA virale).

Richiesto il nostro intervento richiamiamo la bambina ed i genitori. L'anamnesi evidenzia che la madre al IV mese di gravidanza ha presentato lieve malessere, febbre per 2-3 giorni e modesta adenite laterocervicale.

Trattandosi di periodo invernale la sintomatologia era stata riferita a sindrome influenzale. Gli accertamenti a carico della bambina evidenziano: bassa avidità, urino-coltura per CMV positiva, PCR per DNA virale positivo.

L'ecografia transfontanellare, la visita oculistica e due controlli ABR uditivi a distanza fra loro di 6 mesi risultano negativi. La bambina cresce e si alimenta con regolarità.

Non sono stati rilevati ai controlli eseguiti fino ai 12 mesi di vita deficit di sviluppo neuro-motorio.

Il follow up prosegue con regolarità per la nota possibilità di esiti anche dopo tale età.

## LESIONI CUTANEE: NON SOLO ERITEMA TOSSICO DEL NEONATO

E. Rodella, S. Vitari, E. Domaneschi, C. Poggiani  
*U.O. Neonatologia e Patologia Neonatale con T.I., Istituti Ospedalieri di Cremona*

**Caso clinico:** Presentiamo il caso di una neonata nata alla 41+2 w di età gestazionale, da gravidanza normodecorsa, PN 4430 g, parto prolungato e difficoltoso per macrosomia fetale e giro di funicolo al collo; buon adattamento neonatale.

Alla nascita si evidenziano ecchimosi al volto ed ematomi superficiali alla superficie estensoria dell'arto superiore sinistro e del polso destro. In seconda giornata comparsa di placche eritemato-violacee ed infiltrate a dorso, ascella sinistra e gomito destro dolenti alla palpazione. In seguito a prolungato decubito prono, in sesta giornata comparivano nuove lesioni analoghe in sede perimammillare bilateralmente, ed agli arti inferiori. I dati di laboratorio evidenziano PCR 19.9 mg/l (vn <5), calcemia 10.6 (vn < 10.4) e trigliceridi ai limiti superiori; nella norma emocromo ed assetto immunitario. Alla biopsia cutanea riscontro di adipociti voluminosi con citoplasma a disegno raggiato, eosinofilo, similcristallino e presenza di infiltrato flogistico polimorfo. Quadro istologico riferibile a steatonecrosi sottocutanea del neonato.

**Evoluzione:** a decorrere dal secondo mese di vita si è assistito ad un significativo miglioramento del quadro cutaneo con riduzione della componente eritemato-infiltrativa delle lesioni. Gli esami ematochimici hanno mostrato un andamento



altalenante della PCR (valore massimo di 48.3 mg/dl) e una lieve ipercalcemia (valore massimo 11.7 mg/dl), normalizzatosi entro un mese dalla nascita, con un andamento che sembra riflettere l'entità del quadro infiammatorio cutaneo. L'ecografia renale a un mese di vita non evidenziava segni di nefrocalcolosi.

**Discussione:** La necrosi adiposa sottocutanea del neonato è una ipodermite acuta transitoria ed autolimitante che esordisce entro le prime quattro settimane di vita in neonati a termine o post-termine, solitamente con storia di problemi perinatali (ipossia, ipotermia, infezioni e traumatismi). È una condizione ad incidenza non nota, relativamente rara, a patogenesi sconosciuta con regressione entro poche settimane. La malattia si caratterizza per la presenza di noduli sottocutanei singoli o multipli, isolati o confluenti in placche, di colorito eritematoso o violaceo, che tendono a localizzarsi nelle aree di prominenza ossea e di decubito. La prognosi è generalmente buona in quanto le lesioni si risolvono spontaneamente entro alcune settimane. L'ipercalcemia rappresenta la complicanza a breve termine più temibile, per la quale può essere indicata una terapia specifica; occasionalmente si riscontrano ipertrigliceridemia, anemia e trombocitopenia; a lungo termine possono svilupparsi insufficienza renale, nefrocalcolosi ed atrofia sottocutanea.

### Bibliografia

British Journal of Dermatology 2007; 156, 709-715

Journal of Perinatology 2006; 26, 518-520

## PRESA IN CARICO E FOLLOW-UP DEI NATI DA MADRE HIV POSITIVA: L'ESPERIENZA NEL NOSTRO NIDO

M.P. Cattaneo, S. Cherubini, A. Pellegatta

*Azienda Ospedaliera "Ospedale di Circolo di Busto Arsizio"*

*Presidio Ospedaliero di Busto Arsizio – U.O. di Pediatria sez. Nido*

Negli ultimi anni, in Italia, si sta assistendo ad un aumento dei nati da mamma HIV positiva.

Secondo i dati della letteratura questo fatto è dovuto solo in parte all'aumento della popolazione di immigrazione, perché è soprattutto imputabile sia all'aumento delle conoscenze che dimostrano come la gravidanza non peggiori il decorso dell'infezione da HIV, che al miglioramento delle cure alla mamma e al neonato con decisa riduzione del rischio di trasmissione dell'infezione.

Il rischio di trasmissione si è progressivamente ridotto dal 36% a circa l'1% se si mettono in atto tutte le strategie preventive: terapia materna con 3 o più farmaci, taglio cesareo elettivo, rapida pulizia del neonato alla nascita, somministrazione di zidovudina al neonato e allattamento artificiale.

Nel nostro Nido dal dicembre 2009 ad oggi sono nati 11 bambini da mamme HIV pos. regolarmente seguite durante la gravidanza e il parto. Questi neonati risultano a tutt'oggi non infetti.

Al momento della nascita sono state attuate le misure preventive accennate in precedenza e iniziata terapia con zidovudina orale dalle prime ore dopo la nascita e continuata per 6 settimane alla dose di 2mg/kg dose ogni 6 ore (i neonati considerati sono tutti nati a termine e di peso adeguato).

Il trattamento antiretrovirale, secondo i dati della letteratura, non ha un outcome sfavorevole anche se è stato associato ad un aumentato rischio di prematurità, e l'esposizione in utero alla zidovudina e agli altri farmaci antivirali è comunque gravata da un certo grado di tossicità che può manifestarsi nei primi 24 mesi di vita: questi dati giustificano la prosecuzione del follow-up anche dopo la dimostrazione della non avvenuta trasmissione verticale dell'infezione.

Tra gli effetti collaterali è segnalata anemia transitoria del neonato, motivo sufficiente per controllo dell'emocromo alla nascita e nei mesi successivi, tenuto conto che il neonato stesso assume zidovudina per 6 settimane.

Nella nostra esperienza vogliamo segnalare la comparsa di anemia importante con Hb inferiore a 8,5 gr/dl in 5 casi su 11 neonati (45,45%). A questi bambini che già assumevano ferro e acido folico, è stata somministrata eritropoietina s.c. alla dose di 250 U.I/Kg per due volte a settimana per circa 6 somministrazioni con rapida

risalita dei valori di Hb. In un caso siamo stati costretti a interrompere la terapia con zidovudina 1 settimana prima della fine del trattamento per il persistere di bassi valori di Hb.

Questi valori si sono progressivamente normalizzati dopo la sospensione della terapia antivirale.

Questi dati ci hanno portato a modificare in parte il nostro approccio:

- eseguiamo un emocromo prima di iniziare la terapia antivirale (il bambino è già stato esposto alla zidovudina in utero) per avere un dato basale
- dimettiamo i bambini sempre in terapia con Fe e acido folico anche se i valori di Hb risultano consoni all'età
- si attua un counseling scrupoloso per informare la famiglia in merito all'importanza della continuità terapeutica, perché impegnativa. I controlli clinici periodici, sempre supportati da un lungo colloquio ci hanno permesso di raggiungere una compliance generale ottimale, in virtù di quella alleanza terapeutica, indispensabile nel rapporto medico-paziente

## UN CASO DI GASTROENTERITE EOSINOFILICA

F. Lupi, R. Delmiglio, A. Ferraglio, C. Poggiani

*U.O. di Pediatria, Istituti Ospitalieri di Cremona*

**Caso clinico:** Lattante di 5 mesi allattata al seno. In anamnesi coliche gassose continue per cui erano stati eliminati latte e latticini nell'alimentazione materna, che sembravano scatenare la sintomatologia. Alcuni giorni prima del ricovero: vomito inizialmente occasionale poi ad ogni pasto, con modesti segni di flogosi delle alte vie respiratorie ma indici laboratoristici negativi. La manifestazione si inseriva in un contesto epidemiologico locale di virus gastroenteriale. All'emocromo lieve anemia, ma non eosinofilia. Messa in terapia con procinetico ed inibitore di pompa, la sintomatologia non tendeva a migliorare. Al contrario si è riscontrato un calo ponderale, e gli esami colturali sulle feci risultano negativi. Si è pertanto proceduto alla determinazione di IgE totali, all'effettuazione di ecoaddome, ecoencefalo e fundus oculi, ma tutto è risultato nella norma. Nel sospetto di una problematica chirurgica (nonostante il transito esofageo documentasse un regolare transito del mezzo di contrasto e assenza di episodi di RGE passivo o attivo) veniva sottoposta ad EGDS che non evidenziava alterazioni macroscopiche: la biopsia riscontrava un infiltrato eosinofilo a livello duodenale e a livello gastrico, compatibile con manifestazione allergica. Ricondotto il caso ad una eziologia medica veniva effettuata determinazione di IgE specifiche per latte (classe II) e Prick by prick per latte risultato positivo 5 mm rispetto all'istamina 3 mm, con positività per alfa-lattoalbumina. La sostituzione del latte (materno) con formula a base di aminoacidi ha determinato un rapido miglioramento clinico. Il successivo iter prevederà la reintroduzione dell'alimento ritenuto scatenante, previo challenge in ambiente protetto.

**Discussione:** Il caso descritto potrebbe essere riferibile a "Eosinophilic Gastrointestinal Disorders", disordini primari del tratto gastroenterico, con infiammazione eosinofila in assenza di cause note di eosinofilia<sup>1</sup>, associato nel 50% dei casi ad ipereosinofilia periferica<sup>2</sup>. I sintomi principali nella gastroenterite eosinofila sono rappresentati da vomito a getto, calo ponderale, dolore addominale, diarrea, anemia ferropriva<sup>1</sup>. Sebbene questa patologia sia idiopatica, è stato suggerito anche un meccanismo allergico<sup>1</sup>. Nel nostro caso la presenza di prick test positivo per latte ha permesso di confermare una correlazione tra il sintomo e l'assunzione dell'alimento guidandoci nella dieta di eliminazione. Si sottolinea come i test allergici in tale patologia possano risultare positivi, ma non sono determinanti per la diagnosi, che rimane su base clinica ed istologica<sup>2</sup>.

### Bibliografia

<sup>1</sup> Eosinophilic gastrointestinal disorders (EGID), Marc E. Rothenberg, Cincinnati, Ohio, 2004 Jan;113(1):11-28; quiz 29

<sup>2</sup> Le allergie alimentari nel bambino, Ugazio A., Editam Edit-Symposia Allergologia, 2007 - Prima edizione

## ERNIA DIAFRAMMATICA DX: DESCRIZIONE DI UN CASO DI DIFFICILE GESTIONE

F. Cotti Cottini, C. Mora, C. Gilardi, I. Formica, S. Cortese, G. Mangili  
*USC Patologia Neonatale e TIN- Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Bergamo*

La storia di Pietro inizia alla 21<sup>°</sup>W di gestazione quando viene diagnosticata ernia diaframmatica dx. Posizionato palloncino endotracheale a Leuven (Belgio) alla 28 W e rimosso alla 34 W senza aver ottenuto miglioramento dell'espansione polmonare dx e con prognosi di sopravvivenza <5%. Pietro nasce alla 36+5 W da TC urgente per iniziale travaglio di parto; subito intubato, le condizioni sono apparse subito gravi. Assistito in HFOV con parametri massimali, O<sub>2</sub> 100%, sedazione ed amine vasoattive, iNO per evidenza di ipertensione polmonare, PGE per mantenere aperto il dotto di Botallo per ridurre la pressione nelle sezioni cardiache dx. Il quadro iniziale (radiografico ed ecografico) era caratterizzato da pressoché completo ingombro dell'emitorace dx da fegato ed anse intestinali, ipoplasia ramo polmonare dx ed indice di Mc Goon modificato=1,2. Una condizione di stabilità respiratoria e circolatoria si è ottenuta, con supporto ventilatorio e farmacologico massimale solo dopo circa 24 ore dalla nascita. L'intervento chirurgico, con applicazione di patch, è stato effettuato a circa 40 ore di vita, in condizioni emodinamiche non ottimali ma senza margine per un ulteriore miglioramento, considerato l'importante ingombro toracico. La storia clinica di Pietro è stata ulteriormente complicata da episodi infettivi e dalla formazione di ripetuti PNX prima destri e poi bilaterali che hanno richiesto il posizionamento di drenaggi pleurici più volte sostituiti. A circa 1 mese di vita, per la gravità delle condizioni cliniche nonostante assistenza ventilatoria e circolatoria massimale, è stata eseguita TAC torace: entrambi i polmoni presentavano aspetto addensato per diffuso ispessimento dell'interstizio; al lobo superiore sx presenza di numerose cisti aeree oblunghe di diametro max 3-4 mm. Di fronte a tale situazione, è stata considerata l'assistenza in ECMO, che però i genitori hanno rifiutato. L'assistenza con diverse strategie ventilatorie, la terapia intensiva farmacologica e posturale, l'impegno collegiale del personale medico e paramedico della TIN, di cardiologi, chirurghi, fisioterapisti, sempre affiancati dai genitori, ha permesso, in un quadro generale di miglioramenti e riacutizzazioni, la graduale espansione del polmone dx ed il miglioramento della trasparenza di quello sx ed a 2 ½ mesi di vita l'estubazione del piccolo che ha proseguito in N-CPAP con O<sub>2</sub> 40%. L'ipertensione polmonare, presente fin dalla nascita è stata trattata all'inizio con iNO e poi con Sildenafil in monoterapia all'inizio e successivamente associato a Bosentan. A circa 7 mesi di vita Pietro è stato dimesso in buone condizioni generali, con minima supplementazione di ossigeno e con la doppia terapia per un'ipertensione polmonare persistente, anche se in graduale miglioramento.

## MONITORAGGIO DELL'ADENOVIRUS E ROTAVIRUS DAL 2008 AL 2011 PRESSO LA PATOLOGIA NEONATALE DI BERGAMO

A.M. Tempra,<sup>1</sup> A. Pini,<sup>1</sup> A. Raglio,<sup>2</sup> D. Martinelli,<sup>1</sup> C.R. Cogliati,<sup>1</sup> G. Mangili<sup>1</sup>

<sup>1</sup> USC Patologia Neonatale e TIN, Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Bergamo

<sup>2</sup> USC Virologia e Microbiologia, Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Bergamo

Gli Adenovirus sono virus a DNA di cui esistono almeno 51 sierotipi mentre i Rotavirus sono membri della famiglia Reoviridae e sono virus a doppia elica di RNA. La trasmissione avviene soprattutto per contatto interpersonale attraverso secrezioni, fomi e particelle aerosolizzate. In ambito nosocomiale la diffusione è spesso determinata da esposizione alle mani contaminate del personale ospedaliero o alle attrezzature infette.

Adenovirus e Rotavirus sono importanti cause di gastroenteriti acute. Nei neonati il sintomo principale è la distensione addominale a cui si possono associare altri sintomi come apnea, ristagni gastrici e quadri clinici che ricalcano quelli della sepsi. In letteratura sono descritte epidemie nelle Unità di Terapia Intensiva Neonatale. La nostra Patologia Neonatale, centro di terzo livello, ha da sempre un'attenzione particolare rivolta al controllo delle infezioni nosocomiali per la molteplicità dei servizi offerti. Tra le strategie adottate fondamentale è il monitoraggio epidemiologico dei principali agenti infettivi. In tale prospettiva è stato richiesto al Servizio di Microbiologia di estrapolare i dati registrati dal programma in utilizzo (Virtuoso della ditta Dedalus) degli isolati di rotavirus ed adenovirus dalle feci inviate per l'analisi (ricerca Ag tramite agglutinazione diretta) negli ultimi tre anni. La richiesta di tali accertamenti viene motivata da sintomi clinici relativi a disturbi gastro-intestinali. Il periodo di Studio è compreso tra novembre 2008 e novembre 2011. In tale periodo è stata richiesta l'analisi di 827 campioni di feci su 340 neonati (in media sono richiesti tra i 2 ed i 3 campioni per neonato) ovvero il 22,6% di tutti i neonati ricoverati nel nostro reparto. Complessivamente 125 neonati (36,7% degli indagati) sono risultati positivi all'indagine: in particolare in 64 è stato riscontrato l'adenovirus, in 35 il rotavirus ed in 26 entrambi.

Rispetto alla stagionalità risulta evidente un netto aumento di positività dell'adenovirus nei mesi di aprile e maggio (26 /90 = 28%) anche se presente costantemente in tutti gli altri periodi dell'anno.

Nel nostro reparto come effettivamente osservato anche in letteratura, alcune condizioni organizzative hanno potuto facilitare la trasmissione dell'infezione virale di adenovirus e rotavirus come la vicinanza delle culle, le frequenti visite dei genitori, le manipolazioni del personale sanitario e le caratteristiche delle incubatrici riscaldate che quando aperte inducono una diffusione nell'ambiente delle particelle virali.

Vista l'incidenza negli ultimi anni dell'infezione da adenovirus/rotavirus sono state potenziate le misure di controllo per la prevenzione delle infezioni in ambito ospedaliero.

Tabella 1

MONITORAGGIO DELL'ADENOVIRUS E ROTAVIRUS DAL 2008 AL 2011

	Gen	Feb	Mar	Apr	Mag	Giu	Lug	Ago	Set	Ott	Nov	Dic	Totale
pz indagati	30	25	37	39	58	39	32	34	34	33	38	41	340
Adenovirus pos	6	0	3	6	11	3	2	3	2	1	7	2	64
Rotavirus pos	1	0	1	1	1	0	1	1	2	1	1	4	35
coinfezione	1	0	3	5	4	2	3	3	2	2	0	1	26
totale	8	0	7	12	16	5	6	7	6	4	8	7	125
pos %	26,7	0,0	18,9	30,8	27,6	12,8	18,8	20,6	17,6	12,1	21,1	17,1	36,76

## SINDROME DI LOEYS-DIETZ: SINDROME ASSOCIATA A VASCULOPATIA SEVERA

E. Sala, S. Pedretti, Y. Sadou, G. Burgio, P. Menghini, G. Mangili  
*USC Patologia Neonatale e TIN, Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Bergamo*

Aya nasce a 36 w di gestazione, da TC urgente per distacco di placenta in gravidanza decorsa con diabete gestazionale insulino-dipendente. Alla nascita sviluppa distress respiratorio complicato poi da pneumotorace iperteso con necessità di ventilazione meccanica e di drenaggio toracico.

All'esame obiettivo, la piccola presenta retrognazia, aracnodattilia e camptodattilia, pectus excavatus, ipotonia, piede dx equinovarusupinato e sx talovalgo.

Per soffio cardiaco esegue ecocardiogramma che mostra la presenza di dilatazione aneurismatica dell'aorta ascendente con arco aortico allungato, aneurisma del tronco polmonare fino all'origine dei rami polmonari che appaiono di diametro normale. L'anulus aortico e la valvola sono normali.

I controlli ecografici seriati documentano progressiva dilatazione dell'aneurisma aortico per cui, a 6 settimane, si esegue TC torace che oltre a confermare l'aneurisma dell'aorta ascendente (diametro 18 mm) evidenzia una brusca riduzione del calibro a livello dell'arco che presenta un doppio loop e si continua nell'aorta discendente (di diametro normale). I vasi sovraaortici, originanti quasi allo stesso livello all'inizio dell'arco aortico, risultano tortuosi e con multipli loops. Il tronco polmonare è dilatato con origine angolata e ristretta dei due rami polmonari, poi di calibro normale.

In considerazione dell'evoluzione del quadro, per rallentare la progressiva dilatazione degli aneurismi, si inizia terapia con beta-bloccante (propranololo). I controlli ecocardiografici documentano rapida progressione degli aneurismi, normali dimensioni dell'anulus aortico e comparsa di lieve insufficienza aortica.

Il quadro clinico della paziente è complicato anche dalla presenza di grave scoliosi dorso lombare, sopraelevazione dell'emidiaframma destro ed ernia iatale che disloca l'aorta a sinistra.

La RM dell'encefalo mostra aspetto serpiginoso dei vasi arteriosi della base cranica e diffusa atrofia del parenchima.

Le caratteristiche clinico-radiologiche della piccola sono compatibili con la Sindrome di Loeys-Dietz per cui è in corso l'indagine genetica.

Questo disordine del tessuto connettivale, di recente descrizione e a trasmissione autosomica dominante, è caratterizzato da dismorfismi craniofaciali (ipertelorismo, retrognazia, ipoplasia maxillare), disordini muscoloscheletrici (scoliosi, deformità del petto, aracnodattilia, camptodattilia, piedi torti), anomalie neuroradiologiche (tortuosità dell'arteria vertebrale, malformazione di Chiari) e cardiovascolari (aneurismi dell'arco aortico, tortuosità dei vasi arteriosi, anomalie valvolari).

La rapida progressione delle dilatazioni aneurismatiche e l'esteso coinvolgimento dell'albero arterioso impongono una diagnosi precoce e l'identificazione dei casi da sottoporre ad intervento chirurgico preventivo prima che si realizzi la complicanza più temibile (dissecazione aortica), spesso mortale. Attualmente la normale dimensione dell'anulus aortico controindica l'intervento chirurgico sulla piccola.

## SARÀ HERPES OPPURE SARÀ UN'INFEZIONE BATTERICA... OPPURE ALTRO?

E.A. Brazzoduro, T. Vivaldo, C.P. Giovanettoni, S.A. Guffanti, C. Colnaghi, G. Trifirò

*U.O. TIN-Neonatalogia-Nido Azienda Ospedaliera G.Salvini Garbagnate M. Presidio di Rho*

### Caso clinico

S.A. femmina, nasce a termine da parto eutocico dopo gravidanza normodecorsa; alla nascita buon adattamento cardio-respiratorio. Anamnesi familiare silente.

All'esame obiettivo effettuato alla nascita, riscontro di vescicole su base eritematosa disposte linearmente sugli arti superiori, sul tronco e sugli arti inferiori (Figura

1). Le vescicole evolvono successivamente in lesioni pustolose e crostose (Figura 2), quindi in aree di iperpigmentazione. Restante obiettività nella norma. Gli esami ematochimici e l'esame colturale su cute risultano negativi.

### Discussione

L'incontinentia pigmenti (IP), conosciuta come sindrome di Bloch-Sulzberger, è una rara genodermatosi che colpisce più frequentemente il sesso femminile e spesso è letale in utero nel sesso maschile.

IP è trasmessa con tratto X-linked dominante, anche se si riportano casi sporadici. La mutazione responsabile della presentazione della malattia è a carico del gene NEMO/IKK $\gamma$ , localizzato sul cromosoma Xq28, componente fondamentale per il fattore nucleare Kappa B (NF- $\kappa$ B) che, quando attivato, controlla l'espressione di molti geni, compresi quelli per le citochine e le chemochine, e protegge le cellule dall'apoptosi.<sup>1</sup>

IP si caratterizza per la presenza di peculiari aspetti cutanei, talvolta associati ad anomalie di altri tessuti di origine neuro ectodermica: difetti dei denti, capelli, unghie, danni oculari, neurologici, muscolo scheletrici.<sup>2</sup>

Le lesioni cutanee rappresentano spesso il primo segno clinico e tipicamente evolvono in 4 stadi: infiammatorio/vescicolo-bollosa, pustoloso, iperpigmentato, ipopigmentato/atrofico.<sup>3</sup>

Il primo stadio si presenta alla nascita come vescicole, del diametro compreso tra 1 mm e 1 cm e oltre, distribuite linearmente sul tronco e sulle estremità. Il secondo stadio si presenta tra la 2° e la 6° settimana di vita. Le vescicole assumono un aspetto pustoloso e compaiono nuove pustole, la cui localizzazione può anche non corrispondere alla precedente distribuzione. Nel terzo stadio compaiono aree iperpigmentate. Questo stadio inizia tra la 12° e la 26° settimana di vita e può persistere



Figura 1  
 Disposizione lineare delle vescicole



Figura 2  
 Stadio tardivo con croste e pustole su base eritematosa

per parecchi anni. L'ultimo stadio, caratteristico dell'età adulta, si caratterizza per la presenza di aree pallide, atrofiche a carico soprattutto delle estremità.

Tra le manifestazioni extracutanee si riportano l'alopecia, le anomalie dentali, oculari, deficit neurologici e anomalie muscolo scheletriche.

Le alterazioni cutanee spesso scompaiono completamente tra i 20 e i 30 anni di vita e la prognosi a lungo termine è determinata dalla presenza di manifestazioni neurologiche e oculari.

La diagnosi di IP è tipicamente clinica per la peculiare distribuzione delle lesioni cutanee lungo le linee di Blaschko. Allo stato attuale è possibile la diagnosi genetica. Le manifestazioni cutanee non richiedono uno specifico trattamento salvo la rassicurazione familiare. Un approccio multidisciplinare è necessario in caso di presenza di complicazioni.

Ad un anno S.A. non presenta deficit neurologici né oculari e le manifestazioni cliniche sono pressoché in risoluzione.

### Bibliografia

- <sup>1</sup> Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol* 2002;47:169-187.
- <sup>2</sup> Ehrenreich M, Tarlow MM, Godlewska-Janusz E, Schwartz RA. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): a systemic disorder. *Cutis* 2007;79(5):355-362.
- <sup>3</sup> Donnai D. Incontinentia pigmenti and pigmentary mosaicism. In: *Textbook of Pediatric Dermatology* (Harper J, Oranje A, Prose N, eds), 1st edn. Oxford: Blackwell Science Ltd, 2000;1237-1243.

## TUBERCOLOSI CONGENITA: IMPORTANZA DI UNA DIAGNOSI E DI UN TRATTAMENTO PRECOCI

T. Vivaldo, C. Giovanettoni, M. Micanti, D. Di Fluri, V. Pivetti, G. Trifirò  
U.O. TIN-Neonatalogia-Nido Azienda Ospedaliera G.Salvini Garbagnate M.  
Presidio di Rho

### Caso clinico

A. nasce alla 29a s.g. da TC urgente per iniziale travaglio, gravidanza non seguita in donna di nazionalità pakistana. Alla nascita: Apgar 8/9, peso 1250 gr. Dopo la nascita, A. è posta in termoculla in nCPAP + O<sub>2</sub> per 48 ore, quindi prosegue in respiro spontaneo in aria ambiente. Alla nascita inizia nutrizione parenterale, integrata dalla 3° giornata con enterale (latte materno + latte adattato) in naso gastrica continua.

Si segnalano pervietà del dotto arterioso a chiusura spontanea e ittero del pretermine.

In 14a giornata di vita si rende necessario sospendere l'alimentazione con latte materno e vietare l'ingresso in reparto dei genitori e famigliari per sospetta tubercolosi materna (problemi respiratori, riscontro di linfonodi colliquati alla TC torace; esami colturali per BK negativi). Esami ematochimici, indici infiammatori e radiografia del torace di A. risultano nella norma. La piccola è già in isolamento e sottoposta a particolari norme igieniche dalla 12° giornata, per positività dei tamponi faringeo e rettale per *Stenotrophomonas maltophilia*. In 19a giornata di vita per aumento di PCR, in assenza di sintomatologia, si inizia terapia con ceftazidime, sospesa dopo 4 giorni per normalizzazione del valore di PCR e negatività dell'emocoltura.

In 27a giornata di vita, in considerazione del crescente forte sospetto di TBC materna (buona risposta clinica alla terapia antitubercolare, pur in assenza di esami colturali positivi per BK), A. esegue Quantiferon, ricerca BK su urine ed Rx torace, tutti risultati negativi. La piccola si mantiene in buone condizioni generali fino alla 52a giornata di vita, quando compaiono episodi di desaturazione associati a tachicardia. Gli esami ematochimici evidenziano PCR elevata (9.12 mg/dL, v.n.<0.6mg/dl). Si inizia terapia antibiotica e.v. con ampicillina + gentamicina, previa esecuzione di urinocoltura ed emocoltura, che risultano negative. Dopo 5 giorni, per comparsa di tosse e riduzione del MV all'emitto-race destro e lento decremento del valore di PCR (5.13 mg/dL), si eseguono RX torace, che evidenzia addensamento polmonare a carico del campo medio polmonare di destra (figura 1), sierologia per broncopolmoniti atipiche e ricer-



Figura 1

56 gg di vita



Figura 2

63 gg di vita

ca Ag VRS, che risultano negativi. La bambina è posta in O<sub>2</sub>terapia in capote, proseguita per 3 giorni; si modifica la terapia antibiotica in corso (sospensione dell'ampicillina) e si prosegue con ceftazidime associato a gentamicina. Dopo transitorio miglioramento della sintomatologia, a distanza di 8 giorni si assiste ad ulteriore rialzo del valore di PCR (6.11 mg/dL), con riscontro radiologico di coinvolgimento anche a carico del lobo superiore destro (figura 2). Si sospende ceftazidime e si inizia terapia antibiotica e.v. con vancomicina, gentamicina e claritromicina; si eseguono aspirato gastrico e bronchiale per amplificazione genica (positiva su entrambi gli aspirati), esame microscopico diretto (negativo) e colturale (positivo) per BK. In 65a giornata, A. inizia terapia antitubercolare con isoniazide, rifampicina, e pirazinamide, e terapia steroidea con betametazone.

La piccola è quindi inviata per il proseguimento terapia e follow up presso centro di riferimento di infettivologia pediatrica. Al momento del trasferimento è asintomatica e tollera bene la terapia antitubercolare. Durante la nostra osservazione, la

bambina è cresciuta regolarmente; ha inoltre eseguito, per prematurità, visita oculistica, NPI ed ecografie cerebrali, risultate nella norma.

### Discussione

La trasmissione materna del *Mycobacterium tuberculosis* durante la gravidanza è rara, ma spesso fatale per il neonato soprattutto se prematuro o se non trattato tempestivamente.<sup>1</sup> Dal 1989 si riportano circa 300 casi, soprattutto in Cina, India, Africa e America Latina.<sup>2</sup> La diagnosi precoce è pertanto fondamentale, seppur difficile in considerazione del quadro clinico aspecifico, spesso attribuito ad altre cause, quali la prematurità, la sepsi o le altre infezioni congenite,<sup>3</sup> e del ritardo di diagnosi alla madre, che nel 60-70% dei casi è asintomatica.<sup>3,4</sup>

Il contagio avviene per via ematologica, attraverso la vena ombelicale o per ingestione o aspirazione in utero o al parto di liquido amniotico infetto.<sup>5</sup> La diffusione ematogena porta alla formazione di uno o più complessi primari nel fegato o nei polmoni, mentre l'aspirazione o l'ingestione del liquido amniotico infetto porta alla loro formazione nei polmoni o nel tratto gastrointestinale, rispettivamente.<sup>6</sup> Spesso i neonati infetti sono prematuri e la sintomatologia compare dopo la 3a settimana di vita (range 1-84 giorni) con epatosplenomegalia (60% dei casi), distress respiratorio (77% dei casi), linfadenopatia e distensione addominale.<sup>6</sup>

Dalla letteratura emerge che la diagnosi di tubercolosi congenita rientra tra le diagnosi differenziali in neonati che presentano: 1) assenza di risposta alla terapia antibiotica e/o peggioramento di polmoniti; 2) sintomi aspecifici se madre affetta da tubercolosi; 3) linfocitosi nel liquor in assenza d'identificazione batterica; 4) febbre o epatosplenomegalia.<sup>5</sup>

L'intradermorezione secondo Mantoux è positiva in meno del 15% dei casi, mentre l'aspirato gastrico e tracheale risulta positivo nell'80% dei casi.

La mortalità neonatale è compresa tra 10% e 50%. I neonati sintomatici dopo le 4 settimane hanno un tasso di sopravvivenza di circa il 77%, a fronte del 44% dei neonati sintomatici entro le 4 settimane.<sup>7</sup>

Il nostro caso clinico evidenzia l'importanza della diagnosi e del trattamento precoci al fine di minimizzare l'esito infausto, frequente nei casi di tubercolosi congenita. Nelle gravide-puerpere specie se provenienti da zone in cui la TBC ha un'alta incidenza, la presenza di una patologia polmonare refrattaria alle comuni terapie deve sempre far sospettare una forma tubercolare.

### Bibliografia

- Abalain ML, Petsaris O, et al. Fatal congenital tuberculosis due to a Beijing strain in a premature neonate. *Journal of Medical Microbiology* 2010; 59: 733-735.
- Pal P, Ghosh A. Congenital tuberculosis: late manifestation of the maternal infection. *Indian J Pediatr* 2008; 75: 516-518.
- Hassan G, Qureshi W, et al. Congenital tuberculosis. *JK Science* 2006; 8: 193-194.
- Ormerod P. Tuberculosis in pregnancy and the puerperium. *Thorax* 2001; 56: 494-499.
- Patel S, DeSantis ER. Treatment of congenital tuberculosis. *Am J Health Syst Pharm* 2008; 65(21): 2027-2031.
- Cantwell MF, Shehab ZM, et al. Congenital tuberculosis. *N Engl J Med* 1994; 330: 1051-1054.
- Diar H, Velaphi S. Congenital tuberculosis as a proxy to maternal tuberculosis: a case report. *Journal of Perinatology* 2009; 29: 709-711.

## MICROSINDROME DI WARBURG IN PREMATURO

G. Leone, C. Zambetti, S. Arena, G. Carrera

*Patologia Neonatale Azienda Ospedaliera della Provincia di Lodi*

*Direttore: dr Gianluigi Gargantini*

Dopo 49 giri si conclude la sfortunata corsa di Alessandro. E' stata difficile fin dalle prove libere, con una gravidanza indesiderata decorsa senza controlli clinici in un contesto di estremo degrado socio-ambientale e con l'assunzione di sostanze abortive da parte della madre. E' stata complicata nel warm up, con un taglio cesareo

urgente eseguito alla 26a settimana per gravissima sofferenza fetale. E' stata problematica alla partenza, con un indice di Apgar =0 e con il motore che non si avviava nonostante intubazione, ventilazione, massaggio cardiaco esterno e somministrazione di adrenalina. E' stata travagliata lungo tutto il suo svolgimento, con insufficienza respiratoria, precocissima sepsi da candida, coagulopatia da consumo, emorragia polmonare, PDA persistente, estrema instabilità dell'equilibrio emogasanalitico e idro-elettrolitico, insufficienza renale che ha richiesto trattamento dialitico, convulsioni refrattarie ad ogni terapia.

A corsa conclusa, si esamina il "motore" e si indaga sulle anomalie del "telaio" (microcefalia, bulbi oculari piccoli e infossati, naso prominente con radice allargata e narici antverse, micrognatia e microgenitalismo), inizialmente passate in secondo piano a fronte di problematiche maggiori.

L'esame autoptico, oltre a disseminazione di candida, evidenzia intestino tenue anteriorizzato e dislocato a destra, necrosi tubulare renale, immaturità polmonare, ipotrofia dei surreni, aplasia del timo. L'indagine genetica documenta una triplicazione 2q21.3 che coinvolge i geni RAB3GAP1, YSK4, ZRANB3, R3HDM1.

Il gene RAB3GAP1 codifica una proteina che riveste un ruolo fondamentale nello sviluppo del sistema nervoso, intervenendo nei processi di proliferazione, migrazione e differenziazione neuronale e condizionando la sintesi di ormoni e di neurotrasmettitori.

La mutazione del gene RAB3GAP1 è alla base del quadro sindromico descritto per la prima volta da Warburg nel 1993. E' una condizione estremamente rara (poco più di 30 i casi sino ad ora riportati), anche se l'esatta incidenza non è nota perché probabilmente molte condizioni non vengono diagnosticate. Tra i casi descritti numerosi sono riferiti a nati da genitori consanguinei. In letteratura è segnalata una maggior frequenza di rallentata crescita intrauterina ma non sono riportati casi in nati prematuri. La micro sindrome di Warburg è caratterizzata dalla presenza, in associazione variabile, di microcefalia, agenesia del corpo calloso, grave ritardo mentale, convulsioni refrattarie alla terapia farmacologica, ipogenitalismo, criptorchidismo, microftalmia, microcornea, cataratta, atrofia del nervo ottico, dismorfismi facciali, ipertricosi, anomalie renali. Le anomalie cerebrali possono non essere presenti alla nascita ed evidenziarsi nel corso dell'accrescimento.

La terapia è sintomatica. In circa un quinto dei casi descritti, la morte è sopraggiunta nel corso della seconda infanzia per cause non precisate. I sopravvissuti presentano grave ritardo mentale e disturbi motori per contratture muscolari spastiche.

Nel nostro caso l'indagine genetica sui genitori, necessaria per la conferma diagnostica, non è stata eseguita perché il padre era ignoto e la madre, che aveva fatto visita al figlio soltanto 3 volte nei 49 giorni di degenza, si è resa in seguito irreperibile. A supporto dell'ipotesi diagnostica c'è l'osservazione di un parente in età adolescenziale con le caratteristiche fenotipiche della microsindrome.

## ESSERE MADRE DI UN BAMBINO PREMATURO: ANALISI E VALUTAZIONE DELL'IMPATTO EMOTIVO IN UNO STUDIO PILOTA

A. Biaggi,<sup>2</sup> V. Fasolato,<sup>1</sup> O. Oasi,<sup>2</sup> C. Testolin,<sup>1</sup> S. Lozupone,<sup>1</sup> S. De Poli,<sup>1</sup> L. Bernardo<sup>1</sup>

<sup>1</sup> *S.C. di Terapia Intensiva Neonatale e Neonatologia; Presidio Ospedaliero M. Melloni, Azienda Ospedaliera Fatebenefratelli e Ofthalmico di Milano*

<sup>2</sup> *CentroPsicheDonna; Presidio Ospedaliero M. Melloni, Azienda Ospedaliera Fatebenefratelli e Ofthalmico di Milano*

Il presente studio è stato condotto presso il reparto di terapia Intensiva Neonatale del Presidio Ospedaliero Macedonio Melloni ed aveva lo scopo di valutare il livello di stress e la presenza di vissuti depressivi nelle madri nel periodo post partum dopo la nascita di un neonato prematuro. La nascita prematura e la conseguente ospedalizzazione, come evidenziano molti studi in proposito, costituiscono verosimilmente un evento stressante e di crisi per la coppia genitoriale, in particolare per la madre, anche nel caso in cui le condizioni di salute del bambino siano complessivamente buone. Sono molti i fattori in grado di suscitare alti livelli di stress e di vissuti depressivi sia nella madre che nel padre. Tra questi, l'interruzione precoce della gravidanza; l'ospedalizzazione e la conseguente separazione; il senso di colpa e la "ferita nar-

cisistica" per non aver portato a termine la gravidanza e per aver dato alla luce un bambino che appare "diverso" dagli altri; lo stato di precarietà del piccolo che anche il suo aspetto fisico comunica. Anche il rientro a casa costituisce spesso un fattore stressante. Infatti, la necessità di dover ricostruire una relazione precocemente interrotta; di dover riassumere il ruolo genitoriale; e quella di doversi rapportare ad un bambino dotato di competenze interattive spesso inferiori a quelle dei bambini nati a termine, sono elementi in grado di generare alti livelli stress.

**Materiali e metodi:** I costrutti "stress" e "vissuti depressivi" sono stati misurati con strumenti scelti ad hoc. Il livello di stress durante il ricovero ospedaliero del bambino è stato misurato attraverso il Parental Stressor Scale: Neonatal Intensive Care Unit (PSS:NICU) in quattro momenti distinti. Il livello di stress in merito al ruolo genitoriale, misurato anche su un gruppo di controllo costituito da mamme di bambini nati a termine, ha previsto l'utilizzo del Parenting Stress Index (PSI). L'entità dei vissuti depressivi è stata invece valutata con l'Edinburgh Postnatal Depression Scale (EPDS). Entrambi i test sono stati somministrati ad un mese dalle dimissioni. Sono stati presi in considerazione due gruppi di 10 soggetti ciascuno: il gruppo sperimentale costituito da mamme di neonati prematuri in condizioni di salute complessivamente buone e il gruppo di controllo composto da mamme di neonati nati a termine.

**Risultati:** Gli aspetti più stressanti per la madre durante il ricovero sono risultati essere l'assenza di contatto fisico e di relazione psicologica con il bambino e, di conseguenza, l'impossibilità di assumere fin dall'inizio il ruolo di madre. Il livello di stress raggiunge proporzioni maggiori una settimana dopo il parto e in prossimità delle dimissioni del bambino. Ad un mese dalle dimissioni l'entità dei vissuti depressivi è risultata essere elevata e il livello di stress riguardo al ruolo genitoriale si è dimostrato essere significativamente superiore a quello del gruppo di controllo.

**Conclusioni:** La sofferenza psichica presente nelle donne soprattutto dopo le dimissioni denota la necessità che vengano messi in atto programmi d'intervento per tutelare il benessere delle madri sia durante che dopo l'ospedalizzazione con lo scopo di promuovere, nello stesso tempo, il benessere del bambino e della loro relazione.

### Bibliografia

- Carvalho A.E.V. et al., Anxiety and depression in mothers of preterm infants and psychological intervention during hospitalization in neonatal ICU, 12, 1, 161-170, 2009.
- Lau R. e Morse C. A., Stress experiences of parents with premature infants in a special care nursery, Stress and Health, 19, 69-78, 2003.
- Miles M. S., Parents of critically ill premature infants: sources of stress, Critical Care Nursing Quarterly 12, 3, 69-74, 1989.
- Negri R., Il neonato in terapia intensiva. Un modello neuropsicoanalitico di prevenzione, Cortina, 1994.
- Muller-Nix C., et al., Prematurity, maternal stress and mother-child interactions, Early Human Development, 79, 145-158, 2004.
- Shandor R. N., Miles M. et al., Depressive Symptoms in Mothers of Prematurely Born Infants, Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics, 28, 1, 36-44, 2007.
- Wigert H., Johansson R. et al., Mothers' experiences of having their newborn child in a neonatal intensive care unit., Scandinavian Journal Caring Science, 20, 35-41, 2006.

## ENCEFALOPATIA MIOCLONICA PRECOCE COME ESORDIO DI UNA MALATTIA METABOLICA RARA

C. Testolin, V. Fasolato, F. Torcasio, C. Franco, F. Scimone, B. Coppalini, L. Bernardo  
S.C. di *Terapia Intensiva Neonatale e Patologia Neonatale; Presidio Ospedaliero M. Melloni, Azienda Ospedaliera Fatebenefratelli e Ofthalmico di Milano*

GM nasce da parto eutocico dopo gravidanza normodecorsa con sierologia materna negativa. Apgar 9/9. A 16 ore di vita comparsa di ipotonia e clonie agli arti di 10 secondi. Gli screening infettivologico, elettroliti sierici, emogas, glicemia, ammoniemia, funzionalità renale ed epatica, ecocardiogramma, ECG, eco cerebri sono risultati nella norma. L'obiettività neurologica peggiorava progressivamente fino allo stato comatoso in 3° gg per cui è stata intubata e iniziata ventilazione meccanica. Eseguiti EEG (tracciato tipo burst-suppression e alcuni episodi compati-

bili con crisi mio clonico-toniche), cariotipo con FISH per Prader Willi (46XX), indagini metaboliche di secondo livello (aminoacidi sierici, urinari e liquorali) che hanno evidenziato un incremento della glicina (rapporto L/P 0.21; vr < 0.02) compatibile con ENCEFALOPATIA GLICINICA (NHK). Iniziata terapia detossificante con Na benzoato e antagonisti del NMDAR destrometorfano. Successivo lento miglioramento con estubazione in 11° gg e normalizzazione della glicina. L'EEG mostrava miglioramento ma con ripetute crisi toniche per cui viene associato diazepam con beneficio.

**Discussione:** l'encefalopatia mioclonica precoce ha varie eziologie, quali malattie sistemiche (infezioni, scompenso cardiaco congenito, encefalopatia ipossico-ischemica, distress respiratorio, intossicazione materna da droghe, sindrome ipotonica), ipotonia segmentaria (atrofia muscolare spinale, neuropatia ereditaria motoria-sensitiva, miastenia gravis, sindrome miastenica congenita, miopatie congenite, miopatie metaboliche e presentazione neonatale di distrofie muscolari), epilessia neonatale (convulsioni piridossino e piridossal-fosfato dipendenti, deficit della metilene tetraidrofolato riduttasi, deficit del cofattore del molibdeno, deficit isolato della sulfito ossidasi, disordini dei perossisomi, sindrome di Ohtahara). La NHK (incidenza 1/60.000, autosomica recessiva) è causata da deficit del metabolismo mitocondriale con accumulo di glicina che agisce come neurotrasmettitore inibitorio a livello del tronco encefalico e del midollo (causando ipotonia e apnea), mentre a livello della corteccia cerebrale ha azione eccitatoria mediante il recettore N-metil-D-aspartato (NMDA) che causa convulsioni e porta ad un accumulo di calcio intracellulare che causa apoptosi neuronale. Esordisce tipicamente in epoca neonatale con letargia, apnea, crisi mio cloniche e molti pazienti vanno incontro a exitus in tale periodo. Quei pochi pazienti che sopravvivono presentano un severo ritardo mentale, quadriplegia, spasticità e una grave forma di epilessia farmaco-resistente, probabilmente conseguenza del danno neurologico irreversibile avvenuto nel periodo fetale. La terapia include sodio benzoato e antagonisti recettoriali del NMDA (destrometorfano e ketamina). Una diagnosi prenatale permette di evitare i sintomi gravi dell'esordio ma nessun trattamento previene le sequele neurologiche a lungo termine. Per le convulsioni il trattamento con destrometorfano o ketamina talvolta porta a risoluzione delle crisi stesse; nei non responder è consigliabile l'utilizzo del diazepam (agonista non-NMDA)

### Bibliografia

- Suzuki Y et al "Nonketotic hyperglycinemia: proposal of a diagnostic and treatment strategy" *Pediatric Neurol* 2010;43:221-224

## INDAGINE GENETICA CON ARRAY CGH: DAL SOSPETTO DIAGNOSTICO AL SIGNIFICATO PROGNOSTICO

C. Colli,<sup>1</sup> S. Stiou,<sup>2</sup> R. Casalone,<sup>3</sup> A. Avanzini,<sup>1</sup> R.M. Crossignani,<sup>1</sup> L. Parola<sup>1</sup>

<sup>1</sup> U.O. di Neonatologia e Patologia Neonatale, A.O. Ospedale Civile di Legnano, P.O. di Magenta

<sup>2</sup> Servizio di Citogenetica A.O. Ospedale Civile di Legnano

<sup>3</sup> SSD Genetica, Ospedale di Circolo - Fondazione Macchi - Varese.

Illustriamo il caso di un neonato per il quale il sospetto di alterazione cromosomica ci ha indotto ad un approfondito studio genetico che ha consentito di meglio delineare la prognosi a distanza.

Nessun rilievo patologico relativo a gravidanza, parto, adattamento post natale e antropometria.

Alla prima valutazione vengono rilevati: faccia triangolare, mento a punta e micrognatia, ciuffo di capelli ipocromico con attaccatura frontale bassa, blefarofimosi, abbondante peluria, asimmetria degli emitoraci con respirazione rumorosa e tendenza a cornage e tirage.

Non si è resa necessaria assistenza respiratoria di alcun tipo, gli esami ematici sono risultati nella norma, l'alimentazione al seno è stata avviata con qualche difficoltà. Gli esami strumentali eseguiti (radiografia del torace, ecografia cardiaca, valutazione fundus oculi, otoemissioni, valutazione ORL con fibroscopia) non hanno evidenziato alterazioni patologiche.

Il cariotipo eseguito alla nascita ha evidenziato materiale aggiuntivo sul braccio lungo del cromosoma 17 a livello della banda q25, riarrangiamento originato de novo nel bambino in quanto non evidenziato nel cariotipo dei genitori.

Indagini genetiche più approfondite (Array-CGH, FISH con sonde subtelomeriche per il braccio lungo del cromosoma 1) hanno definito la trisomia della regione 1q32.3>1q44 come add (17) (q25) con estensione compresa tra i punti start e end di dimensioni di 37.7 Mb, comprendente più di 80 geni. L'indagine FISH ha permesso di osservare l'assenza delle sequenze subtelomeriche del cromosoma 17 sul cromosoma 17 derivativo mentre sono presenti le sequenze corrispondenti al subtelomero del braccio lungo del cromosoma 1.

Tale alterazione, riscontrata in rari casi, è associata a ritardo mentale di grado variabile e a malformazioni cardiache e renali, assenti nel nostro caso.

L'accrescimento in peso e circonferenza cranica si è mantenuto costante; quello strutturale ha mostrato verso il sesto mese di vita una deflessione portandosi dal 25° percentile al 10°.

All'età di sei mesi circa è stata effettuata valutazione NPI per il riscontro di rallentamento nelle acquisizioni motorie e intrapreso trattamento fisioterapico tutt'ora in corso. Il tracciato elettroencefalografico non mostra alterazioni, le ecografie cardiaca e renale di controllo sono regolari.

Questo caso ci ha sensibilizzato circa la necessità di utilizzare metodiche di indagine genetica più sofisticate per la definizione diagnostica e prognostica di casi sospetti.

## EMORRAGIE INTRACRANICHE: EVENTI INATTESI ASSOCIATI AL PARTO IN NEONATI A TERMINE

I. Sirgiovanni,<sup>1</sup> P. Fontana,<sup>2</sup> L. Bassi,<sup>1</sup> C. Cinnante,<sup>3</sup> S. Pisoni,<sup>1</sup> S. Passera,<sup>1</sup> D. Vaggi,<sup>2</sup> A. Ometto,<sup>1</sup> M. Fumagalli,<sup>1</sup> G. Lista,<sup>2</sup> F. Mosca<sup>1</sup>

<sup>1</sup> NICU, Fondazione IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Università degli Studi di Milano

<sup>2</sup> NICU, V. Buzzi Ospedale dei Bambini, ICP, Milano

<sup>3</sup> Dipartimento di Neuroradiologia, IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Università degli Studi di Milano

L'evento nascita, a termine di gravidanza, può associarsi alla comparsa di emorragie intracraniche ed in particolare ad emorragia subdurale (ESD). Questa complicanza si limita, nella maggior parte dei casi, a minime falde ematiche localizzate lungo la falce e il tentorio, senza rilevanza clinica. Tuttavia, in una minima percentuale di casi, l'emorragia si può estendere ed associarsi ad un interessamento parenchimale, con complicanze neurologiche acute e a distanza.<sup>1</sup>

L'ESD nel periodo neonatale consegue ad un evento traumatico non riconducibile soltanto ad un parto operativo (applicazione di ventosa e taglio cesareo), ma anche ad un parto vaginale non complicato, come è stato descritto precedentemente in letteratura.<sup>2-4</sup>

I dati in letteratura relativi alla prevalenza ed incidenza dell'ESD nei neonati a termine sono molto differenti e discordanti nelle varie casistiche. Frequentemente tale evento è silente essendo il quadro clinico correlato al grado, all'entità ed alla localizzazione della raccolta ematica stessa. La recente introduzione di sofisticate tecniche di neuroimaging, [Risonanza magnetica (RM) cerebrale] ha consentito l'identificazione e la localizzazione di tali lesioni emorragiche, reperto spesso occasionale soprattutto nella popolazione di nati a termine sani.<sup>2</sup>

Riportiamo di seguito due casi clinici di nati a termine da parto eutocico che, a poche ore di vita, hanno manifestato un corteo sintomatologico ingravescente riconducibile a un'emorragia subdurale della fossa posteriore con interessamento parenchimale cerebellare.

### Caso 1

LA, maschio, nasce, in altro centro nascita della città di Milano, a 39 a settimana + 5 giorni da parto eutocico dopo gravidanza normodecorsa.

Il peso alla nascita è di 3240 g (25-50° centile), la circonferenza cranica di 34 cm (25-50° centile) e l'Apgar al 1°=9 e al 5°=10. A 3 ore di vita il piccolo presenta pallore, ipotonia e apnee subentranti per cui viene trasferito in terapia intensiva

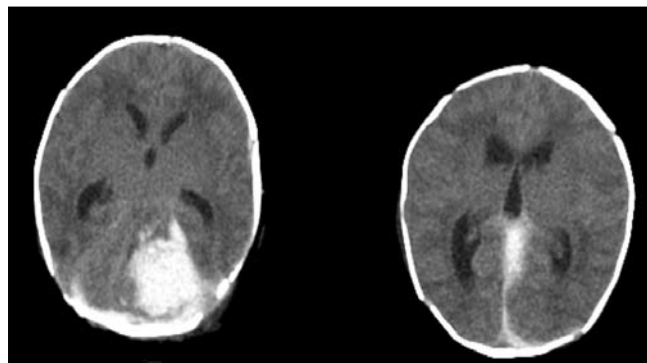


Figura 1  
Immagini TAC. Ematoma cerebellare sinistro con iniziale dilatazione del terzo e quarto ventricolo

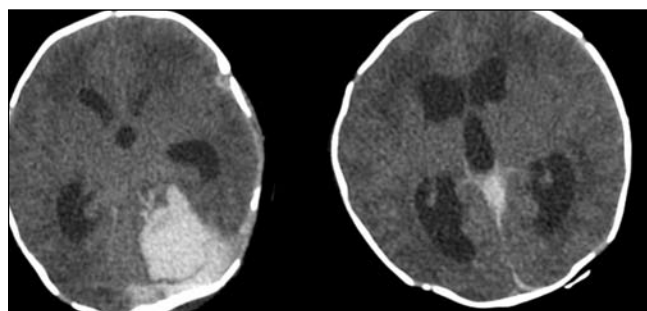


Figura 2  
Immagini TAC (sopra). Ematoma cerebellare sinistro con quadro di idrocefalo ostruttivo.

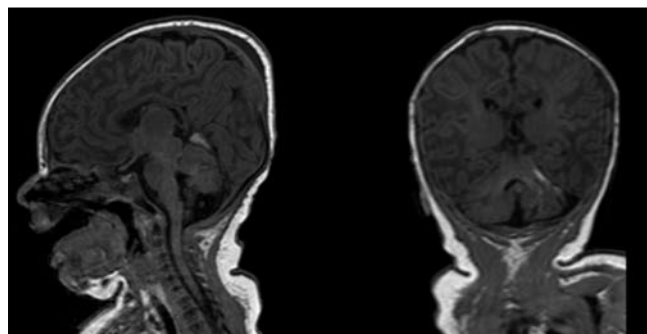


Figura 3  
Immagini RM T1 pesate in sezione sagittale (a sinistra) e coronale (a destra): riduzione della quota ematica a livello dell'emisfero cerebellare sinistro e riduzione della dilatazione del sistema ventricolare

neonatale e posto in ventilazione assistita. L'ecografia cerebrale evidenzia un'ampia area iperecogena in fossa cranica posteriore. L'esame TAC e RM encefalo, eseguiti successivamente in urgenza, rilevano un esteso ematoma subdurale della fossa posteriore con effetto massa sull'emisfero cerebellare sinistro, senza segni di fratture tecali.

Nelle ore successive LA mostra un peggioramento ingravescente del quadro neurologico, caratterizzato da marcata ipotonia, assenza di motilità spontanea, assenza del riflesso di suzione e miosi fissa. Viene pertanto eseguito un successivo esame TAC encefalo che conferma la presenza dell'ematoma cerebellare sinistro ed evidenzia una distorsione e compressione del quarto ventricolo con una iniziale dilatazione del terzo ventricolo e dei ventricoli laterali (Fig.1).

Per il peggioramento del quadro clinico e neuroradiologico (Fig. 2), caratterizzato da idrocefalo ostruttivo, a circa 36 ore di vita viene eseguito intervento di evacuazione decompressiva dell'ematoma cerebellare e posizionamento di derivazione ventricolare esterna. Tale tecnica neurochirurgica ha permesso una graduale riduzione dell'ipertensione endocranica con risoluzione completa dell'idrocefalo dopo 14 giorni.

Obiettivamente si è assistito ad un progressivo miglioramento della sintomatologia neurologica con normalizzazione del tono muscolare, ripresa della motilità spontanea

nea, miglioramento del riflesso di suzione e possibilità di estubazione in 7a giornata di vita. LA non ha mai presentato crisi convulsive cliniche e/o elettriche.

La RM encefalo eseguita a 24 giorni di vita mostra una riduzione della quota ematica dell'emisfero cerebellare di sinistra e la risoluzione dell'effetto massa in fossa cranica posteriore con conseguente risoluzione del dislocamento del quarto ventricolo. (Fig. 3)

Gli esami ematochimici hanno escluso alterazioni dell'emostasi e della coagulazione. LA, attualmente a 5 mesi di vita ed è seguito presso il nostro centro di follow-up. Il piccolo sembra presentare alcune anomalie minori, ma non è ancora possibile effettuare una prognosi a distanza data la sua età.

## Caso 2

FG, maschio, nasce presso il nostro centro alla 40a settimana di gestazione da parto eutocico dopo gravidanza complicata da ipertensione gestazionale.

Il peso alla nascita è di 3420 g (25-50° centile), la circonferenza cranica di 34 cm (25-50° centile) e l'Apgar al 1°=9 e al 5°=10.

A circa 40 minuti di vita FG presenta un arresto respiratorio che richiede manovre rianimatorie e il successivo trasferimento in Terapia Intensiva Neonatale, dove viene posto in ventilazione meccanica assistita. FG presenta una sintomatologia neurologica caratterizzata da ipotonia assiale con limitati movimenti distali degli arti, assenza del riflesso di suzione e miosi.

L'ecografia cerebrale eseguita in acuto mostra una estesa area iperecogena a livello della fossa endocranica posteriore. La TAC encefalo e la RM cerebrale, eseguite a circa 2 ore di vita mostrano una lesione di tipo emorragico in sede emisferica cerebellare superiore sinistra estesa sino alla regione sovratentoriale (Fig. 4) con effetto massa sulle strutture contenute in fossa cranica posteriore ed in particolare sul tronco encefalico, dislocato anteriormente e compresso. L'ulteriore esame RM encefalo, eseguito in 5a giornata di vita, conferma l'esteso infarcimento emorragico cerebellare con incremento dell'effetto massa a livello del tronco encefalico, idrocefalia triventricolare e riduzione dei solchi corticali (Fig. 5). Per il suddetto peggioramento del quadro neuroradiologico, in 6 a giornata di vita, viene effettuata una ventricolocentesi evacuativa.

Nei giorni successivi FG mostra un progressivo miglioramento del quadro neurologico con riduzione dell'ipotonia e ripresa della motilità spontanea e del riflesso di suzione.

La RM encefalo eseguita in 19a giornata rileva un miglioramento del quadro neuroradiologico con riduzione sia della lesione emorragica cerebellare sinistra sia dell'effetto massa sul IV ventricolo e sul tronco encefalico (Fig.6).

I controlli elettroencefalografici non hanno dimostrato crisi elettro-cliniche, ma anomalie focali in sede fronto-centrale destra e fronto-temporale sinistra.

Gli esami ematochimici hanno escluso patologie dell'emostasi e della coagulazione. A due anni di vita FG presenta paralisi cerebrale, tipo tetraparesi, e disturbi visivi.

## Discussione

L'emorragia subdurale silente è un frequente riscontro occasionale nei nati a termine, verosimilmente riconducibile all'evento nascita. Diversi sono i possibili meccanismi fisiopatogenetici all'origine del sanguinamento: la lacerazione della falce e del tentorio o la rottura delle vene corticali a ponte secondaria allo stiramento meccanico.<sup>1-5</sup> Questi eventi possono essere triggerati da tutte quelle circostanze sia neonatali (macrosomia) sia ostetriche (nulliparità, età avanzata della madre, sproporzione feto pelvica, un travaglio precipitoso o prolungato) che comportano la compressione antero-posteriore della testa con eccessivo schiacciamento verticale, allungamento della stessa e accavallamento delle suture.<sup>1,4</sup> Recenti studi in letteratura hanno sottolineato come la durata del travaglio ed il tipo di parto siano direttamente correlati all'insorgenza dell'evento emorragico.<sup>2,3,5,6</sup> Rooks e colleghi hanno osservato un'incidenza del 51% di ESD nel parto spontaneo non complicato, del 60% nel parto distocico con applicazione di ventosa e nel 18% nel taglio cesareo (elettivo o dopo travaglio?).<sup>6</sup>

Attualmente non è possibile conoscere la reale incidenza di tale evento emorragico, dal momento che in letteratura non esiste una omogeneità nella popolazione di neonati studiati, nelle tecniche di neuroimaging utilizzate e neppure nel timing della diagnostica stessa.<sup>5-7</sup>

Infatti, l'incidenza di ESD alla RM effettuata precocemente, entro 72 ore di vita, in nati a termine asintomatici, varia dall' 8,1% (2) al 46%,<sup>6</sup> a seconda dell'intensità del campo elettromagnetico utilizzato, rispettivamente pari a 0.2 o a 1.5 Tesla. Inoltre, con l'utilizzo della sofisticata tecnologia di RM 3 Tesla a 5 settimane di vita la presenza di ESD è dimostrabile nel 26% di una popolazione di neonati sani (o volevi dire nel 26% di quelli che avevano una ESD alla nascita?)<sup>8</sup>

Si evince, pertanto, che il riscontro di ESD nei neonati a termine non costituisce affatto un evento sporadico e laddove non sia associato a sintomatologia clinica non ha valenza prognostica sfavorevole sullo sviluppo neuropsicomotorio del neonato.

Sfortunatamente le ESD non sono sempre asintomatiche. Un recente studio retrospettivo sulle emorragie intracraniche dei neonati a termine,<sup>9</sup> ha sottolineato come l' ESD con coinvolgimento del parenchima cerebrale si associa ad una sintomatologia neurologica non specifica, ingravescente. Infatti tale coorte di neonati ha presentato convulsioni nel 72%, apnee e convulsioni nel 19% e sintomi riconducibili ad asfissia perinatale o ad ipertensione endocranica nel 9%. Anche in questa popolazione un parto complicato, come segnalato nei precedenti

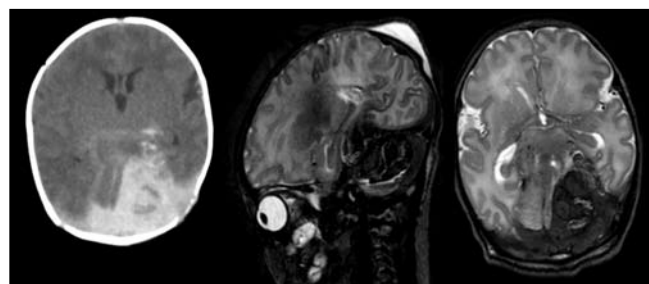


Figura 4

A sinistra immagine TAC, al centro e a destra immagini RMN T2 pesate in sezione sagittale e assiale: lesione emorragica in sede emisferica cerebellare superiore sinistra estesa sino alla regione sovratentoriale

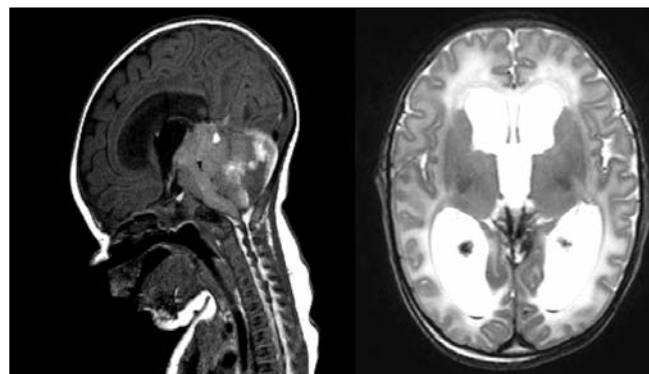


Figura 5

Immagini RM T1 e T2 pesate in sezione sagittale e in sezione assiale: esteso infarcimento emorragico cerebellare e, idrocefalia triventricolare e riduzione dei solchi corticali

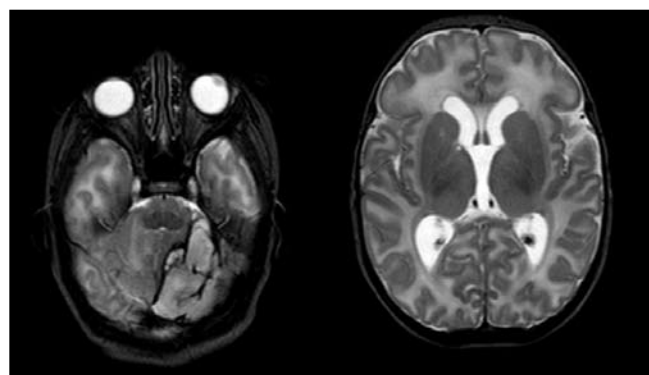


Figura 6

Immagini RM T1 e T2 pesate in sezione assiale. Riduzione della lesione cerebellare e dell'idrocefalia triventricolare



studi, è il fattore di rischio cardine dell'evento emorragico e ha una frequenza del 73%;<sup>9</sup> tuttavia, nel restante 27% dei casi l'ESD si è verificata in nati a termine da parto eutocico.

Le ESD con coinvolgimento parenchimale sono associate ad un rischio aumentato di sviluppare sequele neurologiche a distanza (paralisi cerebrale 8.6%).<sup>9</sup>

La prognosi neurologica dipende dalla sede e dall'entità della lesione. In particolare nei casi sintomatici, come i nostri sopra esposti, la presenza di un coinvolgimento permanente del verme e/o degli emisferi cerebellari, associato ad una sintomatologia clinica specifica, può avere un significato prognostico sfavorevole sull'outcome neurologico a distanza.

## Bibliografia

- Volpe J. Neurology of the newborn. Fifth Edition. Saunders Elsevier.
- Withby EH., Griffiths PD., Rutter S. et al. Frequency and natural history of subdural haemorrhages in babies and relation to obstetric factors. Lancet 2004;363:846-51
- Chamnanvanakij S., Rollins N., Perlam JM. Subdural hematoma in term infants. Pediatric Neurology 2002; 26: 301-304
- Gupta SN., Kechli AM., Kanamall US. Intracranial hemorrhage in term newborns: management and outcomes. Pediatr Neurol 40 (1):1-12
- Vinchon M., Pierrat V., Tchofo PJ., et al. Traumatic intracranial hemorrhage in newborns. Childs Nerv Syst. 2005 Dec;21(12):1042-8. Epub 2005 Jun 1.
- Rooks VJ., Eaton J.P., Ruess L., et al. Prevalence and evolution of intracranial hemorrhage in asymptomatic term infants. Am J Neuroradiol. 2008 Jun;29(6):1082-9
- Hanigan WC, Powell FC., Miller TC., et al. Symptomatic intracranial hemorrhage in full term infants, Childs Nerv Syst 1995; 11: 698-707
- Looney CB., Smith JK., Merck LH., et al. Intracranial hemorrhage in asymptomatic neonates: prevalence on MR images and relationship to obstetric and neonatal risk factors. Radiology 2006; 242:535-541
- Brouwer AJ., Groenendaal F., Koopman C et al. Intracranial hemorrhage in full term newborns: a hospital-based color study. Neuroradiology 2010; 52: 567-576

## CALO PONDERALE NEL NEONATO FISILOGICO, LA NOSTRA ESPERIENZA

A. Avanzini, M. Bellini, C. Colli, R.M. Crossignani, L. Parola

*U.O. di Neonatologia e Patologia Neonatale, A.O. Ospedale Civile di Legnano, P.O. di Magenta*

Con l'aumento della prevalenza dell'allattamento al seno cresce in letteratura l'interesse relativo all'incidenza della disidratazione ipernatremica sia a livello di popolazione che ospedaliero. Nel 2009 ci siamo registrati alla rete "Ospedale amico del bambino" e iniziato il percorso per l'implementazione dei 10 passi OMS-UNICEF. Al fine di definire un protocollo locale di prevenzione e trattamento del calo ponderale patologico abbiamo raccolto i dati relativi a 622 neonati a termine, fisiologici (EG > 37 sett, Apgar a 5 m > 7, peso neonatale > 2500 g, assenza di malformazioni o patologie associate).

L'età materna era compresa tra 14 e 52 anni (media 31.5), razza caucasica 84.5%, primogeniti 49%, tasso di taglio cesareo 19.1%.

Da segnalare una inattesa alta frequenza di distroidismi materni (20% delle gravide). Tempo di primo attaccamento al seno: entro 1 ora nel 63% dei casi.

Rooming in nel 100% dei casi.

LM esclusivo alla dimissione 87.6%, di cui 78.7% durante tutta la degenza.

LM complementato alla dimissione 10%. LM artificiale 1.77% alla dimissione.

Abbiamo considerato il calo ponderale fisiologico < 7%, moderato > 7% < 10%, patologico > 10%.

Il calo ponderale medio era del 6.8%, la frequenza del calo moderato era del 37.4%, del calo

Patologico dell' 11,58%.

Di tutti i fattori di rischio considerati: modalità di parto, etnia, primogenitura, età materna, tempo di primo attaccamento al seno, correlano con il calo patologico solo la modalità di parto e la primogenitura.

Da segnalare inoltre che, dei 55/72 neonati sottoposti ad esami di laboratorio, solo

20 avevano moderata ipernatremia (Na > 146/mEq/l) e 2 severa ipernatremia (Na > 150 mEq/l).

Discussione. I nostri dati sono in linea con quanto descritto in letteratura. Nylander(1991) rilevava un calo patologico dell'11,8% in neonati allattati esclusivamente al seno; nello studio di Manganaro(2001) viene rilevato un'incidenza dell'8%, ma nel 74% dei casi vi erano problemi tecnici, suscettibili di miglioramento. Dewey nel 2003 trovava un calo medio del 5,5% e un calo > 10% nel 12% dei neonati, Volta nel 2009 trovava un'incidenza di calo patologico del 4% in un Ospedale certificato "Amico del bambino".

Riteniamo quindi indispensabile un miglioramento nell'osservazione infermieristica del neonato allo scopo di identificare i neonati prima che raggiungano una "soglia critica" e intervenire tempestivamente. Fondamentale è inoltre adeguare le procedure che permettano un attacco precoce anche nei nati da taglio cesareo.

Ci sembra interessante la segnalazione di valori di natremia prevalentemente normali anche in caso di calo ponderale > 10%.

## UTILIZZO DELLA SUPPLEMENTAZIONE DI OSSIGENO IN SALA PARTO E SVILUPPO DI BRONCODISPLASIA POLMONARE

M. Pierro, M. Colnaghi, F. Ciralli, M. Vanzati, D. Mercadante, P.G. Matassa, P. Cognizzoli, F. Ciuffini, F. Mosca

*NICU, Fondazione IRCCS Cà Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Università degli Studi di Milano, Milano*

Le nuove linee guida di rianimazione neonatale (RN), che contengono importanti novità rispetto alle precedenti. Una delle differenze più evidenti riguarda l'utilizzo di ossigeno (O2) in sala parto (SP). Nei neonati con età gestazionale (EG) < 32 settimane è raccomandato l'utilizzo di una frazione inspiratoria di ossigeno (FiO2) iniziale compresa tra il 30 e il 90%. L'utilizzo di O2 nei neonati pretermine influenza outcome a breve e lungo termine.

## Scopo

Valutare l'effetto di differenti concentrazioni di O2 durante la RN

## Pazienti e metodi

Abbiamo raccolto retrospettivamente i dati di neonati inborn tra Gennaio 2009 e Dicembre 2010, con peso alla nascita (PN) < 1500 g, sottoposti a rianimazione neonatale. I neonati sono stati divisi in 3 gruppi: neonati nei quali la rianimazione è stata iniziata con aria ambiente (gruppo 1), neonati in cui è stata utilizzata una FiO2 iniziale compresa tra 22 e 49% (gruppo 2), neonati in cui è stata utilizzata FiO2 iniziale ≥ 50% (gruppo 3). I gruppi sono stati confrontati in termini di necessità di intubazione e somministrazione di surfattante in SP. I dati sono stati analizzati con SPSSv18 utilizzando ANOVA ad una via e test di Bonferroni per le variabili continue e il test del chi-square per quelle dicotomiche. La correzione per EG è stata ottenuta mediante regressione lineare. I dati sono espressi come media ± deviazione standard (DS) o percentuali.

## Risultati

Durante il periodo di studio abbiamo rianimato 203 neonati con PN < 1500g: 80 nel gruppo 1, 77 nel gruppo 2 e 46 nel gruppo 3. La necessità di intubazione è stata del 34% nel gruppo 1, del 43% nel gruppo 2 e del 65% nel gruppo 3 (gruppo 1 vs gruppo 3: OR 3,54 [IC 95%: 1,19-10,5], p 0,028) mentre la necessità di somministrazione di surfattante è stata rispettivamente del 12%, 25% e 41% (gruppo 1 vs gruppo 3: OR 5,54 [IC 95%: 1,6-16,1], p 0,008). Considerando invece la massima FiO2 utilizzata durante la RN, abbiamo trovato che la somministrazione di una FiO2 ≥ 50% si associa in maniera significativa ad un aumento della durata della ventilazione meccanica (VM) e di broncodisplasia polmonare (BPD) (MV: 5 ± 12, 7 ± 14, 45 ± 15 giorni [p = 0,003]; BPD: 15%, 18% e 36% [p = 0,035] rispettivamente nei gruppi 1, 2 e 3). I dati rimangono significativi anche dopo correzione per EG, Apgar al 1' e pH dell'arteria ombelicale.

## Conclusioni

I nostri dati suggeriscono che, nei neonati pretermine, iniziare la rianimazione in SP con aria ambiente può ridurre la necessità di intubazione e somministrazione di surfattante. Quando si rendono necessarie concentrazioni di O<sub>2</sub> superiori, l'utilizzo di una FiO<sub>2</sub><50% può ridurre la durata di VM e il rischio di sviluppare BPD.

## PSEUDOMONAS MULTIRESISTENTE: ESPERIENZA DI SORVEGLIANZA EPIDEMIOLOGICA

R. Romoli, D. Merazzi, P. Congedo,<sup>1</sup> G. Ciraci, M. Rana, D. Lietti  
U.O. C. Pediatria - Neonatologia - Terapia Intensiva Neonatale Osp. Valduce - Como  
<sup>1</sup> Servizio Laboratorio Analisi Osp. Valduce - Como

In un neonato prematuro una pregressa colonizzazione può quasi sempre essere individuata, come causa preliminare della maggior parte delle sepsi diagnosticate.<sup>1</sup> La colonizzazione intestinale nel prematuro è favorita dalla perdita di commensali intestinali come lattobacilli e bifidobatteri, da altri fattori quali la modalità del parto, le terapie, il tipo di alimentazione.

La colonizzazione è la più importante variabile predittiva di malattia infettiva invasiva nel neonato pretermine. Di tutti i siti di colonizzazione, il tratto gastroenterico presenta la più alta predittività per una possibile disseminazione.<sup>2</sup>

La sorveglianza microbiologica ambientale è in TIN, uno degli strumenti più efficaci per il controllo delle infezioni causate dai fattori esogeni. E' altresì essenziale l'ampia collaborazione con il proprio laboratorio di microbiologia.

Presentiamo la metodologia di sorveglianza messa in atto dopo la rilevazione di un germe multiresistente.

- Il 26.09.10 è isolato *Pseudomonas* multiresistente in paziente outborn (punta CVO)
- Si decide di effettuare una sorveglianza in tutti i neonati presenti effettuando esami colturali in distretti plurimi.
- In accordo con il laboratorio di microbiologia si identifica il tampone del cavo orale come sito più significativo (max. carica batterica).

Si inizia rilevazione sistematica ogni lunedì con tampone del cavo orale:

- dal 26.10 al 31.12 analizzati 36 tamponi di cui 12 positivi (33%)
- dal 01.01 al 28.02 analizzati 34 tamponi di cui 5 positivi (14,7%)
- a febbraio i 14 tamponi eseguiti sono risultati negativi e sospeso il monitoraggio

## Considerazioni

1. Non si sono rilevate sepsi documentate con coltura riferibili a quel particolare ceppo di *Pseudomonas*
2. La trasmissione è orizzontale (da operatore a neonato)
3. La colonizzazione ha interessato 10 neonati EG≤ 32w (di cui 8 VLBW con un EG ≤ 29+4) con peso neonatale medio 1064 g.
4. Negativizzazione spontanea nei neonati prematuri per presunta competizione con altri saprofiti (a 35+1 w di età post-mestruale risoluzione della colonizzazione)

## Conclusioni

L'uso di antibiotici influenza il pattern della colonizzazione intestinale neonatale. Gli antibiotici determinano una rilevante soppressione di tutti i batteri anaerobi, con eccezione dei Clostridi. Si osserva un incremento di *Klebsiella*, *Enterobacter*, *Citrobacter* e *Pseudomonas* e un ridotto livello di *E. Coli*. Usualmente si selezionano germi multi resistenti. L'influenza sul pattern intestinale può persistere anche dopo la sospensione.<sup>3</sup> Il ritardo della costituzione di una microflora intestinale stabile nel neonato prematuro è associato a fattori multipli che comunemente si presentano in TIN.<sup>4</sup> Nei nostri neonati sembra che la negativizzazione spontanea sia legata allo stabilirsi di un microclima intestinale favorevole. L'individuazione di germi di reparto consente un'adeguata sorveglianza microbiologica e l'ottimizzazione di pratiche di prevenzione al fine di ridurre il rischio potenziale di infezioni.

## Bibliografia

- <sup>1</sup> P. Manzoni, M. Stronati et al. Nuove strategie di prevenzione delle infezioni nel neonato pretermine Rec. Progr. Med. 2010 EDITORIALE
- <sup>2</sup> ACTA PÆDIATR SUPPL 441 (2003) Intestinal microflora in early infancy
- <sup>3</sup> Bennet R, Nord CE. The intestinal microflora during the first week of life: normal development and changes induced by caesarean section, preterm birth and antimicrobial treatment. In: Grubb R, Midvedt T, Norin E, editors.
- <sup>4</sup> Gronlund MM, Lehtonen OP, Eerola E, Kero P. Fecal microflora in healthy infants born by different methods of delivery: permanent changes in intestinal flora after cesarean delivery. J Pediatr Gastroenterol Nutr 1999; 28: 19-25.

## ALIMENTAZIONE ENTERALE IN NEONATI VLBW (PESO NEONATALE < 1501 G): APPROCCIO SISTEMATICO

D. Merazzi, G. Di Chiara, L. Cordischi, A. Lo Presti, D. Lietti  
U.O. C. Pediatria - Neonatologia - Terapia Intensiva Neonatale Osp. Valduce - Como

## Premessa

I neonati VLBW a causa dell'imaturità del tratto gastro-enterico sono a rischio di sviluppare enterocolite necrotizzante (NEC). La nutrizione enterale è stata spesso indicata come una potenziale causa di NEC per cui sono stati privilegiati regimi alimentari prudenti, sebbene in letteratura non sia documentato il vantaggio di un regime alimentare rispetto a un altro.<sup>1</sup> I probiotici invece si sono dimostrati efficaci nel ridurre l'incidenza di NEC nei VLBW.<sup>2</sup>

La precoce Minimal Enteral Feeding (MEF) e un approccio dietetico sistematico permettono di raggiungere in minor tempo l'alimentazione enterale completa e quindi la riduzione dei tempi di permanenza dei cateteri venosi centrali (CVC).

## Scopo dello studio

Valutare l'efficacia di una strategia nutrizionale combinata (Lactobacilli GG e incrementi enterali standardizzati) per i neonati VLBW, al fine di ridurre i tempi di conseguimento della nutrizione enterale esclusiva.

## Materiali e Metodi

Si è adottato uno schema di alimentazione enterale che privilegia latte materno, MEF, Probiotici e che prevede incrementi della quota enterale di 1-1,5 ml/Kg/pasto/die. Si sono confrontati i dati di 17 neonati arruolati in 8 mesi (gruppo A) con la coorte storica disponibile (147 neonati gruppo B). Sono stati analizzati: età gestazionale, peso alla nascita, calo ponderale, recupero del peso neonatale, età di assunzione di quota enterale pari a 10/20/80 ml/kg, regime enterale completo, incremento ponderale quotidiano, frequenza e durata CVC.

## Risultati

I due gruppi sono risultati omogenei per età gestazionale (media±SD) (A= 30,2±1,9 B=29,9±2,5) e peso neonatale (A=1162±260g; B=1129±252g).

Gli apporti enterali di 10/20/80 ml/kg sono stati raggiunti nel gruppo A in giorni 2,1/3,3/8,9 rispetto ai giorni 5,5/8,6/17,7 di B. L'alimentazione enterale totale si è ottenuta a 13 giorni nel gruppo A contro i 24 giorni di B (p<0,01). Il calo ponderale medio è stato più contenuto in A(10,1±3,3%) rispetto B(14,6±5,3%) (p<0,01). Più rapido è stato il recupero del peso neonatale in A(10±3 giorni) versus B(15±4giorni) (p<0,01).

L'incremento ponderale medio per giorno è stato migliore in A (A= 21,6±3,2g; B=19,8±3,2g p<0,05). Nel 47% dei neonati del gruppo A è stato posizionato CVC con permanenza di 12±7 giorni, mentre il 62% del gruppo B ha avuto CVC per 26±13 giorni.

Non si sono registrati casi di NEC nel gruppo A (media VON 4,6%). L'allattamento alla dimissione con latte materno non è stato differente tra i due gruppi (56%).

## Conclusioni

Il sistematico approccio alimentare con precoce introduzione di MEF e probiotici, associato ad incrementi quotidiani standardizzati si è dimostrato uno strumento

per contenere il calo ponderale e garantire un più rapido recupero del peso neonatale. Ne consegue l'accelerazione dei tempi di raggiungimento della quota enterale totale con relativi benefici di riduzione della durata della nutrizione parenterale e delle complicanze, senza incrementare l'incidenza di NEC.

### Bibliografia

- <sup>1</sup> Morgan J, Young L., McGuire W. Slow advancement of feed volumes to prevent necrotizing enterocolitis in very low birth weights infants. *Cochrane Summaries* 2011
- <sup>2</sup> Alfaleh K., Anabrees J., Bassler D., Al-Kharfi T. Probiotics for prevention of necrotizing enterocolitis in preterm infants. *Cochrane Summaries* 2011

## LA RISONANZA MAGNETICA NEONATALE IN EPOCA PRENATALE: È SEMPRE UN VALORE AGGIUNTO? DESCRIZIONE DI DUE CASI

C. Malorgio,<sup>1</sup> D. Merazzi,<sup>1</sup> C. Sforzini,<sup>1</sup> R. Conturso,<sup>2</sup> A. Martegani,<sup>3</sup> G. Locatelli<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Dipartimento Materno-Infantile (UOC Pediatria) Osp. Valduce – Como

<sup>2</sup> Dipartimento Materno-Infantile (UOC Ostetricia) Osp. Valduce – Como

<sup>3</sup> Servizio di Diagnostica per Immagini Osp. Valduce – Como

<sup>4</sup> U.O. Chirurgia Pediatrica Osp. Riuniti - Bergamo

L'ecografia rappresenta da tempo immemore, la tecnica di prima scelta nella diagnosi prenatale. Lo sviluppo tecnico della risonanza magnetica (RMN) e l'assenza di teratogenicità hanno consentito di utilizzare la RMN come indagine specialistica anche in epoca fetale. Il presente report descrive l'esperienza del nostro dipartimento materno infantile nell'ultimo anno.

### Descrizione

Primo caso: M. è seguita presso l'ambulatorio di ostetricia delle gravidanze a rischio per il riscontro ecografico di ernia diaframmatica congenita (EDC) sinistra alla 16<sup>°</sup>w. A 32 w si programma RMN Fetale per lo studio del parenchima polmonare.<sup>1,2</sup> I dati rilevati sono: volume polmonare 16.44 ml; volume controlaterale 16.19 ml, percentuale di volume polmonare rispetto l'atteso per dimensioni del feto 49.16%.

M partorisce a Bergamo alla 37<sup>°</sup>w: feto femmina che dopo 72 ore decede.

Secondo caso: YP alla 30<sup>°</sup>w presenta polidramnios associato ed ascite fetale. Alla 31<sup>°</sup>w viene effettuata RMN che evidenzia la presenza di neoformazione nell'emiaddome sinistro compatibile con duplicazione intestinale o cisti del dotto onfalomesenterico. A 31+4 w partorisce per insorgenza di travaglio inarrestabile. La neonata manifesta un grave quadro di insufficienza respiratoria con shock ipovolemico da scompenso circolatorio secondario a grave anemia e ipoalbuminemia.

Dopo stabilizzazione è stata trasferita presso Ospedale di Bergamo dove è stata operata e posta la diagnosi di volvolo intestinale con atresia ileale.

### Conclusioni

La letteratura ci dimostra come la RMN rappresenti un valido ausilio nella diagnosi di malformazioni fetali.

L'EDC ha una incidenza pari a 1 ogni 3000-4000 nuovi nati con una netta prevalenza del lato sinistro. La posizione del fegato ed il quadro di ipoplasia polmonare rappresentano fattori prognostici importanti nell'ernia diaframmatica isolata. Nell'EDC la RMN consente di ottenere informazioni misurabili sul volume polmonare totale, sulla percentuale del polmone rispetto a quello atteso in rapporto alla grandezza del feto, e sul volume del polmone sano.

La RMN nelle malformazioni intestinali non sembra avere la stessa importanza già descritta. Anche nel nostro caso non ha permesso di pronosticare l'esatto evolversi del quadro, non fornendo in alcun modo elementi utili per stabilire l'esatta diagnosi.<sup>3</sup>

Quanto descritto nella nostra esperienza conferma l'arricchimento clinico e prognostico che la RMN può rappresentare in alcune patologie, che coinvolgono il sistema nervoso centrale e lo studio del distretto polmonare. Nello stesso tempo

possiamo affermare che essa non può sostituire uno studio ecografico attento soprattutto nei quadri che coinvolgono altri distretti come quello intestinale.<sup>4</sup>

### Bibliografia

- <sup>1</sup> K. Terui, H. Yoshida "Prediction of post-natal outcomes in congenital diaphragmatic hernia using MRI signal intensity of the fetal lung" *L. of Perinatology* 31,269-273
- <sup>2</sup> Graham G., Devine PC "Antenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia" *Semin Perinatol.* 2005 69-76
- <sup>3</sup> F. G. Capkley, o. Glenn "Fetal MRI: a developing technique for the developing patient" *AJR* 2004 182 243-252
- <sup>4</sup> Kul S, Korkmaz HA, Cansu A. "Contribution of MRI to ultrasound in the diagnosis of fetal anomalies." 2011 Nov 29. *J magnetic resonance Imaging*

## SUZIONE IPOVALIDA E PREMATURITÀ: UN QUADRO DA NON SOTTOVALUTARE

V. Biffi, M. Bove, M. Fomasi, G. Garbetta, P. Corsin, V. Donghi, M. Fossati, A. Poloniatto, R. Rovelli, G. Barera

U.O. di Pediatria e Neonatologia – Università Vita-Salute IRCCS San Raffaele - Milano

L.M., maschio, nasce a 35 settimane di eg da taglio cesareo per arresto della crescita fetale. Apgar 8 a 1' con rapida ripresa dopo stimolazione; Apgar 10 a 5'. Peso alla nascita 1935 gr (10<sup>°</sup>-25<sup>°</sup> p.le).

Nelle prime ore di vita sviluppo di distress respiratorio con quadro radiografico compatibile con malattia delle membrane ialine, per cui si somministrava surfactante estrattivo mediante tecnica insure e successiva ventilazione non invasiva n-CPAP. Il quadro respiratorio è progressivamente migliorato fino a sospensione dell'O<sub>2</sub> terapia in 10<sup>°</sup> giornata. Non ha necessitato di supporto trasfusionale.

All'esame obiettivo eritema al tronco e radice degli arti inferiori risoltosi dopo poche ore dalla nascita; cute pallida, mucose rosee; facies sui generis con alcuni dimorfismi del volto: viso allungato, filtro lungo, labbra sottili, rima palpebrale orizzontalizzata. Per soffio cardiaco 2-3/6 è stato effettuato monitoraggio ecocardiografico che ha mostrato pervietà del forame ovale e stenosi all'origine dei vasi polmonari senza segni di sovraccarico.

Sin dall'introduzione dell'alimentazione enterale, avvenuta in 5<sup>°</sup> giornata di vita, ha presentato una suzione francamente ipovalida non correlabile esclusivamente alla lieve prematurità e mai associata a ipotonia o ridotta reattività del piccolo; tale quadro ha richiesto il completamento di ogni pasto mediante sondino naso-gastrico fino alla dimissione avvenuta a 40 sg e la prosecuzione a domicilio del gavage con quote fino al 30-50% del pasto. Accrescimento ponderale adeguato.

Le indagini metaboliche (equilibrio acido base, funzionalità epatica, ammoniemia, enzimi muscolari, screening metabolico allargato, aa urinari e plasmatici e a. organici urinari) non hanno mostrato alterazioni specifiche. Le valutazioni neurologiche rilevavano motilità spontanea ben organizzata e in miglioramento progressivo, non deficit stenici, ROT presenti e simmetrici. Potenziali evocati visivi e uditivi nella norma, tracciato elettroencefalografico con normale organizzazione generale. La RMN encefalo documentava minima ipoplasia pontina e lieve accentuazione del segnale della sostanza bianca.

E' stato effettuato Array-CGH che ha evidenziato delezione di 118 kb a livello del cromosoma 4q28.3 ereditata dalla madre che coinvolge una regione priva di geni e una delezione de novo di 8.4 Mb in 4q28.3q31.22, verosimilmente causativa del fenotipo e legata a sbilanciamento genomico.

I pazienti descritti in letteratura con questa rara delezione presentano quadro clinico variabile associato a problemi di alimentazione nell'infanzia, bassa statura, dimorfismi del volto, anomalie cerebrali, ipotonia, ritardo del linguaggio e ritardo dello sviluppo psicomotorio, anomalie cardiache.

Dalla dimissione accrescimento ponderale adeguato con progressiva riduzione della quota alimentare assunta mediante gavage. A 3 mesi di vita si alimenta esclusivamente al biberon, presenta buon controllo del capo e lieve iperestensione degli arti inferiori.

## FAMILIARITÀ PER PANIPOPITUITARISMO: NECESSITA' DI SCREENING NEONATALE?

G. Garbetta, M. Bove, V. Biffi, M. Fomasi, P. Corsin, M. Fossati, V. Donghi, C. Evangelio, A. Poloniato, R. Rovelli, G. Barera

*U.O. di Pediatria e Neonatologia, Università Vita-Salute, IRCCS San Raffaele di Milano*

**Introduzione:** Il panipopituitarismo neonatale rappresenta una patologia rara (incidenza 1-2:100000 nati vivi). E' più frequente nei soggetti con malformazioni cerebrali ed anomalie della regione ipotalamo-ipofisaria (fino all'80%). Generalmente si presenta come forma sporadica, è raramente descritta la presenza di familiarità. In alcuni casi è possibile identificare forme genetiche legate a deficit dei fattori di trascrizione coinvolti nello sviluppo embriologico dell'adenipofisi.

**Caso clinico:** M.A., femmina, nata alla 34+1°SG da taglio cesareo, podalica. Apgar 8/8. Peso 2040 g (25°-50°ple); lunghezza 42 cm (10°ple); CC 31 cm (25°-50°ple). Iniziale distress respiratorio per atresia della coana destra e stenosi della coana sinistra. Alla visita facies sui generis, esadattilia mani, sindattilia 2-3° dito dei piedi. Nei primi giorni di vita valori glicemici tendenzialmente bassi (minimo 28 mg/dl) ed iponatremia, corretti mediante nutrizione parenterale. Ittero prolungato trattato con fototerapia per 10 giorni (bilirubina massima 20 mg/dl in 6°giornata). Segnalata familiarità per ipopituitarismo (padre con ipotiroidismo centrale, pregresso deficit di GH, ipoplasia adenoipofisaria ed ectopia della neuroipofisi; zio paterno con pregresso deficit di GH e ipoplasia ipofisaria) e per esadattilia (padre e nonno paterno).

Venivano pertanto effettuati dosaggi ormonali con riscontro di ipotiroidismo di origine centrale (FT3 1,56 pg/ml; FT4 0,48 ng/dl; TSH 3,9 mU/ml), di valori di cortisolo e ACTH inferiori ai limiti (cortisolo 14.44.12.33 ng/ml; ACTH 7.5.9.6 pg/ml), di valori di IGF1 e di GH basale inferiori ai limiti, per cui venivano iniziate terapia con L-tiroxina in 12°giornata di vita (dosaggio iniziale 10 mcg/kg/die), Idrocortisone i.m. in 20°giornata di vita (10 mg/m2/die) e GH in 20°giornata di vita (0,2 mg/kg/settimana). La RM encefalo mostrava un quadro compatibile con ectopia della neuroipofisi e apparente aplasia del peduncolo e dell'adenipofisi.

Veniva effettuata indagine genetica per i geni GLI3, PIT-1, PROP1, HESX1, LHX3, risultata negativa.

**Conclusioni:** nel caso in oggetto il deficit ipofisario associato ad anomalie della regione ipotalamo-ipofisaria è familiare con espressività variabile all'interno dei membri. In considerazione della familiarità e della variabilità fenotipica è da prendere in considerazione l'utilità di uno screening neonatale e/o prenatale precedente la comparsa della sintomatologia, al fine di intraprendere prima possibile una adeguata terapia sostitutiva.

## IPOTONIA NEONATALE: L'IMPORTANZA DELLA DIAGNOSI PRECOCE

M. Bove, V. Biffi, M. Fomasi, G. Garbetta, P. Corsin, M. Fossati, V. Donghi, A. Poloniato, R. Rovelli, G. Barera

*U.O. di Pediatria e Neonatologia, Università Vita-Salute, IRCCS San Raffaele di Milano*

C.N. nasce alla 30+5 settimana gestazionale da taglio cesareo elettivo per ritardo di crescita intrauterino in gravidanza gemellare bicornale da FIVET. Presentazione podalica. Alla nascita C.appariva vitale, APGAR 10/10, peso 855 g (SGA) facies sui generis, retrognazia, labbro superiore rivolto verso il basso elice sx accartocciata, elice dx grande.

C. ha presentato sin dalla nascita un quadro di grave ipotonia globale ed iporetività, non correlabile né alla dismaturità né alla prematurità.

A partire dalla prima giornata di vita sono comparse desaturazioni e bradicardie in apnee subentranti; tali episodi inizialmente sporadici e a risoluzione spontanea,

sono diventati a partire dalla terza settimana di vita clinicamente più rilevanti, nonostante l'introduzione precoce di terapia con caffeina. La piccola è stata posta in supporto ventilatorio mediante nCPAP dapprima continuativamente e successivamente a fasi alterne durante la giornata, fino a sospensione completa a partire dalla 52° giornata di vita.

Si segnala inoltre suzione ipovalida che ha richiesto alimentazione mediante gavage totale e successivamente prevalente.

Gli esami metabolici di primo e secondo livello sono risultati negativi, così come il livello degli enzimi muscolari; il quadro clinico e la storia prenatale ponevano sospetto di sindrome di Prader Willi, confermato dal test di metilazione.

La sindrome di Prader Willi (PWS) ha una prevalenza di 1/15000-1/30000 nati ed è nota per essere la causa più comune di obesità sindromica ed è legata ad una alterazione del cromosoma 15. Il cromosoma 15 di origine paterna può presentare una delezione oppure può essere presente in due copie il cromosoma 15 di origine materna (disomia uniparentale materna). Modalità ereditarie più rare comprendono la mutazione dell'imprinting center (IC) e riarrangiamenti cromosomici.

Fra le manifestazioni cliniche pre e peri-natali ricordiamo la riduzione dei movimenti attivi fetali, la frequente prematurità e/o dismaturità, il parto spesso distocico.

Nel neonato, sono già evidenziabili alcune note caratteristiche: note dismorfiche, marcata ipotonia ed iporeattività, gravi difficoltà alla suzione, frequente rilievo di lussazione congenita dell'anca o di piede torto, ipoplasia dei genitali. Per il grave quadro di ipotonia presente alla nascita la PWS rientra nella diagnosi differenziale di tutte le sindromi ipotoniche del neonato.

La precocità della diagnosi di PWS è un aspetto di fondamentale importanza: non solo evita indagini inutili, invasive e costose e consente di valutare un eventuale rischio di ricorrenza familiare, ma stimola anche i genitori dando l'opportunità di fornire al paziente un adeguato monitoraggio dell'alimentazione ed un programma di attività fisica mirato. La presenza di un grave quadro di ipotonia non deve essere quindi sottovalutata anche nel caso in cui si presenti nell'ambito della prematurità.

## CITRULLINEMIA NEONATALE COMPLICATA DA DIALETTO ARABO IN MADRE ANALFABETA

A. Breno, D. Nezosi, L. Bugini, J. Centorbi, S. Santus

*Neonatologia – TIN Azienda Ospedaliera Bolognini di Seriate*

Il caso che presentiamo è quello di un neonato affetto da citrullinemia, malattia metabolica a trasmissione autosomica recessiva, dovuta al deficit dell'enzima Arginino-Succinato-Sintetasi, la cui carenza provoca l'accumulo nel sangue di ammoniaca ed altre sostanze tossiche.

La gestione della patologia consiste nella stabilizzazione delle condizioni cliniche al momento dell'evento intensivo (letargia, coma) e nel mantenimento di una rigorosa dieta ipoproteica per tutta la durata della vita in associazione all'assunzione di terapia specifica.

Nel nostro caso la gestione nutrizionale e terapeutica è stata particolarmente complessa, sia per le peculiarità terapeutiche e nutrizionali della patologia, sia per la condizione di analfabetismo della madre peraltro straniera e senza supporto familiare.

L'equipe curante si è dovuta adoperare nel trovare un modo per insegnare alla madre la gestione della terapia, al fine di garantire una situazione di autonomia a domicilio.

Il primo intervento messo in atto è stato quello di creare un ambiente rasserennante caratterizzato da un'atmosfera di accettazione e di riservatezza per permettere alla signora di esprimersi secondo le sue possibilità. In un secondo momento la donna è stata coinvolta nelle pratiche di cure neonatali routinarie (cambio pannolino, consolazione, pesata) per stabilire un rapporto di confidenza con il bambino e con l'equipe.

Dopo numerosi tentativi di comunicazione risultati vani, constatata l'impossibilità di comunicare efficacemente con la mamma, si è reso necessario l'intervento del mediatore culturale. La comunicazione è risultata comunque difficoltosa in quanto il mediatore ha riferito che la donna parlava e comprendeva quasi esclusivamente

un dialetto poco diffuso e quindi la stessa figura del mediatore non è stata in grado di confermare l'avvenuta comprensione delle informazioni fornite.

E' stata intrapresa pertanto una ricerca infermieristica per trovare strategie educative da insegnare alla madre per la gestione autonoma e sicura del regime terapeutico del figlio.

Da ricerca bibliografica sono stati reperiti documenti pertinenti come per esempio l'utilizzo di materiale educativo sanitario (scritto e illustrato) per potenziare e sostenere l'effetto della comunicazione e dell'informazione verbale.

Sono stati elaborati documenti con immagini e grafici colorati per spiegare alla mamma come preparare e somministrare la dieta e la terapia prescritte.

Oltre alla dimostrazione pratica in reparto, è stata attivata l'assistenza domiciliare integrata, per poter supervisionare a domicilio che la signora si attenesse alle indicazioni fornite.

Al termine del percorso educativo in reparto, di osservazione e di assistenza al domicilio con adeguato tutoraggio, la situazione oggi è adeguatamente gestita dalla madre e il bambino gode di condizioni stabili.

## PNEUMATOCELI IN NEONATO ESTREMAMENTE PREMATURO: UNA COMPLICANZA DI DIFFICILE GESTIONE E TRATTAMENTO

C. Bellan, M. Felice, G. Priori, C. Murachelli, M. Teani, A. Auriemma  
*Neonatologia – TIN Azienda Ospedaliera Bolognini di Seriate*

Riportiamo il caso di M.G.L. nata a 24+5 w di gestazione da parto eutocico per travaglio inarrestabile ed amniosite. Tamponi materni positivi per Streptococco Agalactiae. Non è stata possibile la profilassi steroidea prenatale. P.N. 690 g. Alla nascita sottoposta a SLI, intubata e posta in ventilazione meccanica; 1 dose di surfattante esogeno in 1° giornata di vita. Sottoposta a chiusura chirurgica di Dotto di Botallo dopo 1 ciclo di Ibuprofene e 1 di Indometacina. Sepsi da Stafilococco Aureo con positività anche del broncoaspirato. A 35 giorni di vita evidenza al controllo radiologico di pneumatoceci bilaterali (al campo medio), di diametro 18 mm. a destra e 14 mm. a sinistra. La piccola manifesta un progressivo deterioramento respiratorio e passa pertanto dalla ventilazione meccanica convenzionale alla ventilazione ad alta frequenza oscillatoria con necessità di alte concentrazioni di O<sub>2</sub> con parametri massimali.

A 40 giorni di vita pneumotorace spontaneo destro iperteso e, dopo posizionamento di drenaggio, che riporta completamente il polmone a parete, si assiste a lenta, progressiva riduzione anche delle dimensioni del pneumatocele, ma non scomparsa.

A 2 mesi di vita, per la persistenza del pneumatocele sinistro, di dimensioni invasi, e l'impossibilità di assicurare un' adeguata ventilazione, si decide di sottoporre la piccola a drenaggio del pneumatocele sinistro, mediante posizionamento di catetere pigtail 6 fr., posto in aspirazione a 10 cm.H<sub>2</sub>O, da parte del chirurgo pediatrico. La procedura viene eseguita in TIN, con fluoroscopia a brillanza, durante ventilazione HFOV.

Si assiste alla graduale, fino a completa risoluzione del pneumatocele sinistro e ad una progressiva corretta espansione del parenchima polmonare, ma il decorso è complicato da un' ulteriore comparsa, dopo 3 giorni, di pneumotorace destro che viene drenato dal neonatologo, "aggregando" anche il pneumatocele destro, di grosse dimensioni, con completa risoluzione dello stesso.

I drenaggi vengono rimossi dopo 20 giorni.

Successivamente si passa in ventilazione meccanica convenzionale; si intraprende terapia corticosteroidica per via sistemica ed inalatoria, come trattamento antinfiammatorio e verso la broncodisplasia.

Attualmente la bambina ha 4 mesi, pesa 2600 g., è in buone condizioni generali, in respiro spontaneo con somministrazione di O<sub>2</sub> prevalentemente durante i pasti. Il quadro di "air leak" in epoca neonatale può presentare diverse evoluzioni, dall'enfisema interstiziale al pneumotorace iperteso e, più raramente, esitare nella formazione di pneumatoceci.

Il pneumatocele è un evento raro in epoca neonatale, per lo più conseguente ad episodi infettivi o amniositi e ad eventi iatrogeni (baro-volutrauma); il trattamento

prevede l'intubazione selettiva del bronco controlaterale e l'occlusione mediante posizionamento di catetere con palloncino del bronco interessato, fino a toracotomia e parziale pneumectomia. Nessuna di queste tecniche è stata possibile nel nostro caso, vista la presenza di pneumatoceci bilaterali e l'alta prematurità; pertanto si è deciso di procedere con il drenaggio attraverso posizionamento di catetere pigtail, sotto guida fluoroscopica.

Pensiamo che tale tecnica sia stata la più idonea e risolutiva per il trattamento dei pneumatoceci nel nostro caso.

Il trattamento non è stato scevro da dubbi e problematiche decisionali e gestionali che rimangono tuttora aperti, data l'esiguità dei casi segnalati in letteratura.

## PROPOSTA DI PROTOCOLLO CHE UNIFORMI IL COMPORTAMENTO NELLA GESTIONE DEL NEONATO A RISCHIO INFETTIVO

R.R. Colombo,<sup>2</sup> C. Colnaghi,<sup>1</sup> V. Pivetti,<sup>1</sup> F. Giambitto,<sup>1</sup> C. Verdura,<sup>2</sup> A. Martelli,<sup>2</sup> G. Trifirò<sup>1</sup>

<sup>1</sup> U.O. TIN-Neonatologia-Nido Ospedale di Rho- AO G.Salvini Garbagnate Milanese

<sup>2</sup> Divisione di Nido- Pediatria Ospedale di Bollate - AO G.Salvini Garbagnate Milanese

La necessità di uniformare molti dei comportamenti clinico-diagnostico –terapeutici nei presidi che afferiscono alla stessa AO, ci ha spinto a confrontare e discutere criticamente diversi protocolli. L'elaborazione più "sofferta" è stata quella che si riferisce al rischio infettivo del neonato.

Avendo come linea guida le ultime pubblicate dall'AAP del 2010 sul tema, abbiamo cercato di concordare il seguente protocollo, il cui "succo" si riassume nella flow chart che di seguito presentiamo.

Premettiamo che la profilassi intraparto (PAI) viene effettuata nelle nostre ostetricie sulla base di culture di screening all'approssimarsi del parto o per la presenza di fattori di rischio.

## DOLORE DA PROCEDURA NEL NEONATO, APPROCCIO NON FARMACOLOGICO. QUATTRO METODICHE A CONFRONTO. "Toccare la pelle del bambino, significa toccare la sua mente."

F. Monti

*U.O. Pediatria, Ospedale di Clusone (BG)*

Il prelievo da tallone è una procedura dolorosa frequentemente attuata nel neonato per l'esecuzione dello screening delle malattie metaboliche.

L'analgesia non farmacologica nel neonato è "un'arte" che richiede la conoscenza del paziente e degli approcci. Numerosi studi hanno dimostrato come il controllo dell'ambiente e le stimolazioni sensoriali riducano risposte di tipo algido nel neonato.

### Obiettivo

Valutare le metodiche più efficaci, nel ridurre lo stimolo doloroso derivato dal prelievo dal tallone al neonato, per l'esecuzione del test metabolico.

### Materiali e metodi

Sono stati inclusi nello studio 200 neonati afferenti alla nostra U.O. da Marzo 2010 a Febbraio 2011 suddivisi in maniera randomizzata in quattro gruppi.

A. Per 50 neonati è stato utilizzato il ciuccio con piccoli di dosi di soluzione glucosata al 5%.

B. Per 50 neonati è stato utilizzato il ciuccio con gocce di dulceril.

C. Per 50 neonati prima dell'esecuzione del prelievo sono stati applicati impacchi caldi umidi sulla zona interessata.

D. Per 50 neonati è stato effettuato il prelievo durante la suzione al seno.

Il progetto è stato realizzato osservando i neonati, creando un'atmosfera serena: abbiamo utilizzato le quattro metodiche sopra citate per ridurre il dolore associando sensazioni piacevoli. Abbiamo osservato le reazioni del neonato: i movimenti, le espressioni del volto, il tipo di pianto.

Per l'esecuzione del prelievo: posizionare l'arto del neonato in modo da aumentare la pressione venosa, previa disinfezione praticare un'incisione sul tallone mediante lancetta pungidito.

### Risultati

#### A.

- 15 Neonati su 50, pari al 30% → pianto acuto.  
 23 Neonati su 50, pari al 46% → smorfia transitoria con movimenti di agitazione.  
 12 Neonati su 50 pari al 24% → movimenti rilassati.

#### B.

- 6 Neonati su 50 pari al 12% → pianto acuto.  
 18 Neonati su 50 pari al 36% → smorfia transitoria con movimenti di agitazione.  
 26 Neonati su 50 pari al 52% → movimenti rilassati.

#### C.

- 30 Neonati su 50 pari al 60% → pianto acuto.  
 17 Neonati su 50 pari al 34% → smorfia transitoria con movimenti di agitazione.  
 3 Neonati su 50 pari al 6% → movimenti rilassati.

#### D.

- 7 Neonati su 50 pari al 14% → pianto acuto.  
 19 Neonati su 50 pari al 38% → smorfia transitoria con movimenti di agitazione.  
 24 Neonati su 50 pari al 48% → movimenti rilassati.

### Conclusioni

Mediante questo lavoro il personale infermieristico ha avuto la possibilità di:

- Perfezionare la capacità di osservazione del neonato e del suo sentire.
- Scoprire di poter attuare nuove metodiche che rendono migliori le "buone pratiche della cure neonatale" senza interferire sul carico di lavoro del reparto.

L'utilizzo del dulceril sul ciuccio e la suzione al seno durante il prelievo hanno dato risultati sovrapponibili. Ciò nonostante il prelievo eseguito durante la suzione al seno ha permesso di coinvolgere attivamente la mamma dandole la possibilità di essere d'aiuto nell'alleviare il dolore al proprio bambino.

*"Per il neonato non c'è coccola più dolce, mano più rassicurante di quella della mamma..."*

U.O. Neonatologia

Direttore Dr. Cesare Ghitti

H. A. Locatelli

Via Groppino Piario

Referente: Franchina Rita (c.s.)

Ha partecipato al progetto tutto il personale dell'U.O.

### Bibliografia

Il dolore del neonato (a cura di) Patrizia Papacci.

F. Monti, (a cura di), Viaggio di andata e ritorno zero-tre anni.

Il dolore del neonato: approccio non farmacologico (a cura di) Fiore Francesca

## UNO STRANO CASO DI STRIDORE LARINGEO NEONATALE

M.C. Villa, F. Porcelli

U.O. Pediatria e Neonatologia – Policlinico San Pietro – Ponte S. Pietro (Bg)

F.S., nato a termine con PN 3300g e decorso neonatale fisiologico, allattato artificialmente, all'età di 11 giorni giunge in PS per un episodio di vomito: obiettività clinica nella norma, ottimo incremento ponderale, stix urine negativo; in PS il neonato si alimenta senza problemi, per cui viene rinvio a domicilio.

Torna in PS 2 gg dopo per inappetenza, calo ponderale e riferita comparsa, da parte dei genitori, di un respiro rumoroso simile a "stridore". All'EO faringe roseo e deterso, obiettività cardiorespiratoria e addominale normale, reattività adeguata, SatO<sub>2</sub>TC = 99%. Gli esami ematochimici evidenziano modico aumento della PCR, per cui si ricovera.

Previo esecuzione di esami colturali (risultati poi negativi), viene iniziata terapia antibiotica parenterale con ampicillina, associata poi a netilmicina in II giornata per ulteriore marcato rialzo degli indici di flogosi. Ecografia addominale normale. Dalla II giornata di ricovero ricomparsa dello stridore laringeo segnalato dai genitori, in assenza di segni di distress respiratorio e con valori di SatO<sub>2</sub>TC sempre buoni. Dalla III giornata comparsa di lesioni vescicolo-ulcerative a livello di palato posteriore, lingua e faringe, con difficoltà alla suzione, tale da richiedere alimentazione per gavage, nonché peggioramento dello stridore laringeo, con comparsa di tirage e rientramenti giugulari. Consultato lo specialista ORL, nel sospetto di lesioni erpetiche, viene associata terapia parenterale con aciclovir e immunoglobuline iperimmuni ed eseguito prelievo per anticorpi anti-HSV sia al bambino che alla madre. Un approfondimento anamnestico mirato rivela che entrambi i genitori avevano presentato lesioni periorali da HSV nei giorni peripartum.

Nei gg successivi si assiste a lento e progressivo miglioramento clinico, con graduale ripresa di adeguata alimentazione orale e negativizzazione della PCR dopo 14 gg. La terapia antibiotica viene sospesa dopo 12 gg, mentre quella antivirale viene proseguita per 21 gg. Eseguiti a completamento EEG ed ecografie cerebrali seriate, risultati normali.

Le indagini sierologiche per HSV1 hanno evidenziato positività di IgG e IgM nella madre e positività solo delle IgG nel bambino; tali valori sono stati poi confermati ai controlli successivi, dopo 15 e 40 gg.

### Conclusioni

- L'incidenza dell'infezione neonatale da HSV risulta compresa fra 1/3200 e 1/10.000 nati. La trasmissione intrauterina è molto rara (1/250.000 parti), mentre l'infezione perinatale da HSV2 rappresenta la forma più frequente (85-90% dei casi) e si verifica quando il virus è presente, spesso in forma asintomatica, nel tratto genitale della madre al momento del parto. Solo il 10% circa delle infezioni da HSV viene acquisito in epoca post-natale: in questi casi l'infezione è prevalentemente da HSV1 e si verifica quando un "caregiver" presenta infezione attiva, per es. herpes labialis.
- Nel nostro caso il quadro clinico e la sua successiva evoluzione favorevole in risposta alla terapia antivirale ci hanno fatto porre diagnosi di infezione erpetica postnatale, nonostante l'assenza di una franca conferma sierologica. Il peculiare sintomo dello stridore era evidentemente dovuto all'interessamento laringeo e glottico da parte delle lesioni virali.
- Un'anamnesi accurata ed un'attenta valutazione delle osservazioni fatte dai genitori, che spesso notano e riferiscono dettagli che possono sfuggire ad un EO anche approfondito, rappresentano elementi molto importanti nella diagnosi neonatale.

## CISTI SPLENICA CONGENITA: DESCRIZIONE DI UN CASO A REGRESSIONE SPONTANEA.

G.C. Calligari,<sup>1</sup> A. Russo,<sup>2</sup> F. Morandi,<sup>2</sup> G. Pennati<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Ospedale "Sacra Famiglia" FBF ERBA. Servizio di Ecografia Pediatrica.

<sup>2</sup> Ospedale "Sacra Famiglia" FBF ERBA. U.O. Pediatria-Neonatalogia.

<sup>3</sup> Ospedale "Sacra Famiglia" FBF ERBA. U.O. Ostetricia-Ginecologia.

Presentiamo un caso di cisti splenica congenita, descritta durante la sonografia fetale, controllata alla nascita e monitorata ecograficamente sino alla completa regressione postnatale avvenuta entro la 6a settimana di vita.

### Caso Clinico

Ad una donna di 36 anni secondigravida, primipara, durante il controllo ecografico alla 26a settimana di gestazione, veniva segnalata la presenza di una cisti splenica isolata di 11x8 mm. A 40 settimane partoriva spontaneamente una neonata di Kg 3.610. L'esame obiettivo non rilevava nulla di significativo ed il decorso neonatale era regolare. Al controllo ecografico eseguito in 2a giornata di vita si riscontrava la presenza di formazione anecogena capsulata in corrispondenza del terzo infero-laterale della milza con diametri massimi di 13x11mm. Durante l'esame sonografico alla sesta settimana di vita, eseguito in concomitanza con lo screening della DEA, le scansioni spleniche evidenziavano la risoluzione completa della formazione cistica.

### Discussione

Il primo caso di diagnosi prenatale ecografica di cisti splenica congenita fu riportato da Lichman e Miller<sup>2</sup> nel 1988. Mentre la prima regressione spontanea postnatale, è stata descritta da Garel e Hassan<sup>3</sup> nel 1995. A questo proposito, nella letteratura anglosassone,<sup>4,5</sup> sono stati segnalati solo 13 casi di cisti spleniche congenite semplici. Nel gennaio del 2007, I-Lun Chen<sup>1</sup> e coll. hanno descritto un caso, simile al nostro, di cisti splenica congenita con regressione spontanea entro la 5a settimana di vita.

### Casistica Personale

Dal 1992 ad oggi, presso il nostro Ospedale, sono stati sottoposti ad ecografia splenica, durante l'esecuzione dello screening della DEA, 18.207 neonati. In questo contesto, occasionalmente, in 30 casi sono state rilevate cisti della milza semplici ed isolate con una incidenza del 1,65 per mille nati vivi.

### Conclusioni

La nostra esperienza indica che la cisti splenica congenita semplice ed isolata è una patologia che si risolve spontaneamente, permane costantemente asintomatica, ed è molto più frequente rispetto alle segnalazioni sino ad ora riportate in letteratura. Comunque, alcuni autori con i quali concordiamo, suggeriscono, vista la possibilità che la cisti divenga sintomatica a seguito di incremento dimensionale dovuto ad eventi diversi, come trauma, infezione, etc, di proseguire il follow-up ecografico sino alla scomparsa della formazione cistica.

### Bibliografia

<sup>1</sup> I.Chen et al. Spontaneous regression of congenital splenic cyst in neonate. Clin. Pediatr 2007;46:73-75.

<sup>2</sup> Lichman JP et al. Prenatal ultrasonic diagnosis of splenic cyst. J Ultrasound Med 1988;7:637-638.

<sup>3</sup> Garel C et al. Foetal and neonatal splenic cyst-like lesion. US follow-up of seven cases. Pediatric Radiol 1995;25:360-362.

<sup>4</sup> Kabra NS et al. Congenital splenic cyst: a case report and review of the literature. J. Paediatr Child Health 2001;37:400-402.

<sup>5</sup> Karen Having et al. Congenital Splenic Cyst: a rare prenatal finding. J Of Diagnostic M Sonography 2010;26:279-82.

## INFEZIONI OSPEDALIERE ASSOCIATE A DISPOSITIVI INTRAVASCOLARI: ESPERIENZA IN UNA TERAPIA INTENSIVA NEONATALE

S. Traina, S. Buzzelli, L. Pugni

Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

### Background

Le infezioni ospedaliere costituiscono a tutt'oggi una causa importante di morbosità e di mortalità in epoca neonatale. Sicuramente le Terapie Intensive Neonatali sono uno dei reparti più a rischio di infezioni ospedaliere proprio per la tipologia dei pazienti ricoverati, neonati prematuri e/o affetti da gravi patologie.

I dispositivi intravascolari sono uno dei principali fattori di rischio di infezione neonatale ospedaliera.

Sicuramente indispensabili nella cura del neonato critico, si associano però a complicanze più o meno gravi come infezioni locali o sistemiche, stravaso, trombosi, tromboembolia, rottura o malfunzionamento del presidio stesso.

Le infezioni ospedaliere sono in parte attribuibili ad errori nelle pratiche assistenziali e quindi in una certa misura prevenibili.

Sicuramente una corretta gestione dei dispositivi intravascolari previene buona parte delle infezioni catetere-correlate.

### Obiettivi primari

1) Valutare l'incidenza di infezioni catetere-correlate nelle aree di Terapia Intensiva Neonatale, Terapia post-Intensiva Neonatale e Terapia Intermedia dell'U.O. durante il periodo dello studio;

2) Individuare i possibili fattori di rischio delle infezioni catetere-correlate (CRI).

### Obiettivo secondario

Valutare la compliance del personale alla procedura di U.O. sulla gestione dei dispositivi intravascolari.

### Materiali e metodi

Studio: osservazionale

Setting: aree di Terapia Intensiva Neonatale, Terapia post-Intensiva Neonatale e Terapia Intermedia dell'U.O. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

Popolazione: tutti i neonati ricoverati nelle suddette aree

Periodo: Giugno 2010-Settembre 2010

Modalità: compilazione per ogni neonato ricoverato di una "Scheda raccolta dati" predisposta; i dati sono stati raccolti con l'aiuto della cartella clinica informatizzata di reparto. Osservazione del personale da parte di verificatori interni per verificare la corretta applicazione della procedura di U.O. sulla prevenzione delle infezioni catetere-correlate

Trattamento dei dati: inserimento dei dati raccolti in un database e loro analisi statistica

### Risultati

Sono stati complessivamente studiati 229 neonati.

L'incidenza di CRI è stata del 3% sul totale della popolazione, l'incidenza di sepsi catetere-correlata (CRBSI) è stata dell'1,7% sul totale della popolazione. Al 34,5% (80/229) dei neonati studiati è stato posizionato nel corso della degenza almeno un catetere venoso centrale posizionato per via percutanea (PICC), al 79,5% (183/229) almeno un catetere venoso periferico (CVP). L'incidenza di CRBSI è stata del 2,5% nei neonati portatori di PICC, decisamente più elevata, pari al 4,2%, nella categoria dei neonati VLBW. L'incidenza di CRBSI è stata dell'1,1% nei neonati portatori di CVP, anche in questo caso decisamente più alta, pari al 2%, nei neonati VLBW. L'incidenza delle flebiti è stata del 3,7% nei neonati con PICC e del 2,2% nei neonati con CVP. Nessun neonato è deceduto per sepsi catetere-correlata. Esprimendo il numero di sepsi catetere-correlate nei neonati VLBW per 1000 giorni catetere è stato registrato un numero di sepsi pari a 1,34/1000 giorni catetere.

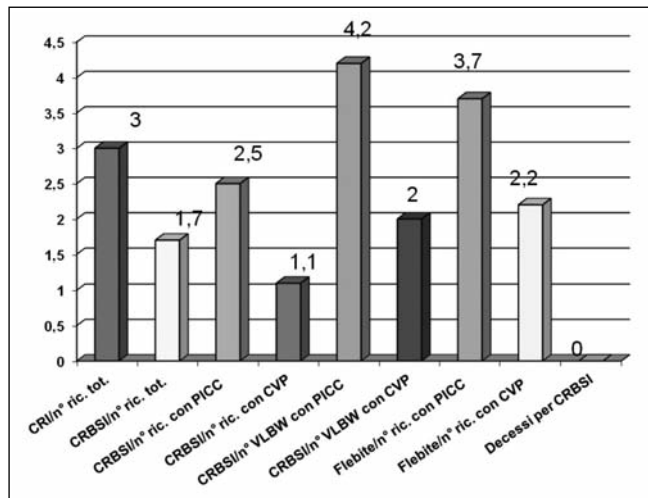


Figura 1

Il basso peso alla nascita si è rivelato essere un fattore di rischio significativo per CRI: il 71% dei neonati con CRI aveva un peso alla nascita <1500g e il 42,8% erano ELBW, mentre la maggior parte dei neonati senza CRI (80%) aveva un peso alla nascita >1500g ( $p < 0.001$ ).

Per quanto riguarda il sesso, quello maschile è risultato significativamente associato a CRI, il 71% dei neonati con CRI è infatti risultato di sesso maschile versus il 47% dei neonati senza CRI ( $p < 0.01$ ).

Anche la ventilazione assistita si associava significativamente a CRI, il 71% dei neonati con CRI erano sottoposti a ventilazione, mentre solo il 48,2% dei neonati senza CRI erano sottoposti a ventilazione ( $p < 0.01$ ).

La durata della cateterizzazione si associava ad una più elevata incidenza di CRI; la differenza risultava statisticamente significativa per i CVP [n° giorni di CVP (media) = 22,7 nel gruppo con CRI versus 8,3 nel gruppo senza CRI,  $p < 0.01$ ]. La compliance degli operatori è stata buona, attorno al 90%, anche se migliorabile.

### Conclusioni

L'analisi dei dati ci permette di dire che l'incidenza di CRBSI nella popolazione studiata è risultata bassa (2,5% nei neonati con PICC e 1,1% nei neonati con CVP). L'incidenza di CRBSI nei neonati VLBW è stata bassa (1,34/1000 giorni catetere), inferiore a quella riportata in letteratura (il National Nosocomial Infection Surveillance System statunitense riporta un'incidenza variabile da 3 a 11 sepsi per 1000 giorni catetere).

In accordo con i dati della letteratura, il basso peso alla nascita, la bassa età gestazionale, il sesso maschile e la ventilazione assistita si sono rivelati essere fattori di rischio di CRI.

Nel nostro studio la durata della cateterizzazione si associava ad una più elevata incidenza di CRI.

L'osservazione del personale da parte di verificatori interni ha verosimilmente contribuito a favorire l'applicazione delle procedure di U.O. sul controllo delle infezioni, contribuendo a mantenere una bassa incidenza di infezioni catetere-correlate.

## IPOFOSFATASIA PERINATALE LETALE: È SEMPRE POSSIBILE EFFETTUARE UNA DIAGNOSI PRENATALE?

A. La Verde,<sup>1</sup> E. Lupo,<sup>1</sup> F. Caviglioli,<sup>1</sup> F. Castoldi,<sup>1</sup> E. Ferrazzi,<sup>2</sup> G. Lista<sup>1</sup>

<sup>1</sup> SC Neonatologia e TIN - Ospedale dei Bambini "V.Buzzi"-ICP- Milano

<sup>2</sup> SC Ostetricia e Ginecologia - Ospedale dei Bambini "V.Buzzi"-ICP- Milano

### Introduzione

L'ipofosfatasia è una malattia genetica rara caratterizzata da demineralizzazione ossea conseguente a deficit di attività della fosfatasi alcalina (ALP) sierica e ossea. Incidenza: forme gravi circa 1/100.000.

Espressione clinica, varia dalla morte neonatale e/o fetale fino alla perdita prematura dei denti, senza deficit scheletrici. Si individuano sei forme cliniche: 1) perinatale letale (morte x insufficienza respiratoria progressiva da deformità della gabbia toracica e spesso per ipoplasia polmonare); 2) perinatale 3) benigna infantile; 4) dell'infanzia; 5) dell'adulto; 6) odontopofosfatasia.

Dati di laboratorio: livelli di LP bassi o indosabili; calcemia, fosforemia, 25-OH, 1,25-OH<sub>2</sub> vitamina D e PTH normale; fosfoetanolamina urinaria (PEA) elevata. Ridotta attività della ALP sierica non tessuto specifica (TNSALP); presenza di una o due mutazioni del gene ALPL (unico gene noto associato a ipofosfatasia), sul cromosoma 1p36.1-34, codificante per la TNSALP. La gravità della malattia è direttamente proporzionale alla riduzione dell'attività dell'ALP.

Trasmissione: modalità Autosomica recessiva (forme perinatali e infantili), modalità Autosomica recessiva o dominante (forme moderate).

Caratteristiche radiografiche spesso patognomiche: apparato scheletrico demineralizzato, caput membranaceum; ossa lunghe: più corte e assottigliate con fratture multiple.

Diagnosi prenatale: riscontro di marcata demineralizzazione ossea diffusa, presenza di ossa lunghe corte e tozze e talvolta dei tipici speroni osteocondrali che protrudono da gambe ed avambracci (spesso meglio evidenti dopo la nascita)

Diagnosi differenziale: osteogenesi imperfetta tipo II, displasia campomelica e acondroplasia.

### Caso clinico

Z.Z. femmina, genitori non consanguinei, nata a termine (gravidanza complicata da diabete gestazionale, polidramnios, brevità relativa del femore, non evidenza all'ecografia di alterazioni scheletriche); TC elettivo per presentazione podalica. PN 3157g L= 46 cm CC= 33 cm. Apgar -6-8. Alla nascita: ipotonia generalizzata, edema sottocutaneo diffuso, craniomalacia, caput membranaceum, arti corti, "speroni" sottocutanei agli arti inferiori, gabbia toracica piccola e deformata, iporeattività e insufficienza respiratoria ingravescente (necessità di ventilazione meccanica).

Valutazione radiografica: marcata riduzione della mineralizzazione nella regione iuxtametatarsaria di tutte le ossa lunghe che appaiono assottigliate e corte, torace piccolo con polmoni ipodiali, coste sottili e rarefatte.

Dati di laboratorio: ALP 6 U/L, calcemia e fosforemia nella norma, PEA plasmatica (16 microM/L; VN <3 microM/L), urinaria (804 microM/L; VN 23.6±6 microM/24 ore) e PEA urinaria rapportata alla creatinina (178 microM/mM cr. ur.; VN <10 microM/mM cr. ur.)

Genetica: ricerca mutazione del gene ALPL: la paziente risulta portatrice in eterozigosi di: p.Thr100Met (esone 5: c.299C>T), mutazione nota; p.His472Tyr esone 12: c.1414C>T) mutazione non ancora nota.

Exitus a 20 giorni di vita per insufficienza respiratoria severa.

### Conclusioni

Ci è sembrato importante segnalare questo caso perché:

- sottolinea come l'ipofosfatasia severa anche se è spesso diagnosticabile in utero, tuttavia talvolta può sfuggire ad una diagnosi prenatale.
- La nuova mutazione si aggiunge alle 240 mutazioni note associate ad ipofosfatasia. La vasta gamma di mutazioni in una patologia così rara è correlata all'estrema variabilità clinica.

## DUE CASI DI EPATITE ACUTA NEONATALE CON INSUFFICIENZA EPATICA GRAVE DA ENTEROVIRUS IN GEMELLI MONOCORIALI

P. Introvinì,<sup>1</sup> B. Scelsa,<sup>2</sup> F. Caviglioli,<sup>1</sup> F. Castoldi,<sup>1</sup> P. Fontana,<sup>1</sup> D. Vaggi,<sup>1</sup> G. Lista<sup>1</sup>

<sup>1</sup> SC Neonatologia e TIN, Ospedale dei Bambini "V.Buzzi"-ICP- Milano

<sup>2</sup> Neuropsichiatria Infantile Ospedale dei Bambini "V.Buzzi"-ICP- Milano

C.A. e C.P. nati da TC per gravidanza gemellare monocoriale a 36+5° settimane di e.g. PN rispettivamente 2435g e 2520g. Decorso postnatale regolare: esami ematici e strumentali nella norma. Parametri vitali adeguati. Screening metabolico nella



norma. Allattamento misto, ben tollerato. Eseguiti controlli ambulatoriali post-dimissione adeguati.

In 7° giornata di vita C.A., condotto presso l'Ambulatorio di neonatologia per rifiuto dell'alimentazione ed iporeattività, viene ricoverato in patologia neonatale in condizioni cliniche scadenti: pianto lamentoso, estremità fredde, colorito grigiastro, reperti cardio-respiratori nei limiti, polsi presenti, FC 140 bpm, satO<sub>2</sub> 83% in aria ambiente. Eseguiti esami ematochimici e colturali. Nel sospetto di un quadro settico è stata iniziata terapia antibiotica ad ampio spettro e per un quadro di coagulopatia e piastrinopenia è stata iniziata la prima trasfusione di plasma e piastrine che saranno poi quotidiane fino alla 12° giornata di vita. In 9° giornata di vita per anemia è stata necessaria una trasfusione di cGR. Incremento delle transaminasi fino ad un valore massimo in 10° giornata di vita di 10.566 U/L (GOT) e 1736 U/L (GPT) e successiva spontanea riduzione fino a normalizzazione nei successivi 2 mesi. I primi esami colturali ed infettivologici sono risultati negativi (emocultura + urinocoltura; ricerca HSV, EBV, HBV, HCV e CMV negativa). Per un quadro di epatopatia ingravesciente nel sospetto di malattia metabolica sono state sospese alimentazione e nutrizione parenterale totale ed è stata intrapresa infusione di soluzione Glucosata al 15%. Eseguiti profilo AAemia plasmatici + succinilacetone non suggestivi per tirosinemia. Galattosio ematico e urinario indosabile. Parametri cardiorespiratori adeguati, non episodi convulsivi. Cupruria, alfa-1 antitripsina, acidi organici urinari nella norma. In 28° giornata di vita comunicata positività dei tamponi di rettili e faringeo per enterovirus (Coxsackie tipo B).

Il gemello CP è stato ricoverato in 10° giornata di vita (tre giorni dopo il fratello) con una sintomatologia clinica simile, ma di gravità inferiore (piastrinopenia con necessità di una sola trasfusione di piastrine, incremento delle transaminasi fino ad un valore massimo di 293 U/L (GOT) e 340 U/L (GPT) con normalizzazione dopo una settimana). In 15° giornata di vita vista la negatività degli esami metabolici e il miglioramento del quadro epatico, è stata ripresa l'alimentazione. Le condizioni cliniche dei due bambini sono progressivamente migliorate.

La RMN encefalo a termine ha dimostrato in entrambi i gemelli la presenza diffusa di lesioni parenchimali come da esiti di origine vascolare profonda.

Follow-up neurologico a 6 mesi di vita (EEG e visita neurologica) di C.P. è normale, mentre mostra modesto ipertono degli arti inferiori in C.A. con un EEG normalizzato del tutto all'età di 6 mesi. L'aspetto cognitivo verrà valutato all'anno di vita.

**Conclusioni:** L'infezione neonatale da Coxsackie virus si presenta con manifestazioni cliniche variabili tra cui meningoencefalite, trombocitopenia, coagulazione intravascolare disseminata cardiomiopatia e epatite. Non è infrequente la presentazione caratterizzata da insufficienza multiorgano, con sintomatologia entro 7 giorni di vita in caso di malattia severa. Questi casi presentati suggeriscono di non dimenticare l'infezione da coxsackie virus nella diagnosi differenziale del neonato settico.

## UN CASO DI FRATTURA MANDIBOLARE IN NEONATA VLBW

E. Villa,<sup>1</sup> R. Barachetti,<sup>1</sup> M. Barbarini,<sup>1</sup> A. Di Francesco<sup>2</sup>

<sup>1</sup> U.O. Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Sant'Anna, Como

<sup>2</sup> U.O. Chirurgia maxillo-facciale, Ospedale Sant'Anna, Como

Le fratture mandibolari sono un evento molto raro nei neonati: dal '96 sono descritti solo 21 casi.

Le cause sono di origine traumatica (traumi da parto e da maltrattamento o incidenti stradali), la diagnosi è su base clinica: tumefazioni e deformità facciali, lacerazioni e/o ematomi sul pavimento della bocca e sull'arcata gengivale, mobilità dei segmenti fratturati.

La funzione mandibolare svolge un importante ruolo sullo sviluppo facciale; la precoce correzione il più conservativa possibile è fondamentale.

Riportiamo un caso clinico di frattura mandibolare traumatica in una neonata pretermine VLBW

A.B., F. outborn, nata a 29+4 settimane EG da TC per presentazione podalica in

travaglio inarrestabile con estrazione difficoltosa. Madre secondipara, primi gravida. Apgar 8-9. PN 1380 g, L: 38 cm, CC: 28 cm. Alla nascita ecchimosi diffuse, asimmetria mandibolare con soluzione di continuità dell'arcata gengivale inferiore. Per distress respiratorio, si inizia assistenza respiratoria con nCPAP con FiO<sub>2</sub> 0,21. Alla radiografia del cranio riscontro di frattura mediana scomposta della mandibola con diastasi dei rami orizzontali.

Per il trattamento chirurgico maxillo-facciale, la piccola viene trasferita presso la nostra U.O. TIN. A 48 ore di vita per apnee subentranti, si rende necessaria l'intubazione endotracheale e la ventilazione meccanica convenzionale. In terza giornata, la neonata di peso pari a 1140g esegue l'intervento chirurgico maxillo-facciale di riduzione e stabilizzazione della frattura mediante l'incisione della mucosa gengivale sul versante vestibolare con esposizione dei margini della frattura, che viene poi ridotta anatomicamente e stabilizzata tramite l'applicazione di due microplacche Martin rette parallele.

Il decorso postoperatorio è regolare, la piccola viene estubata a 72 ore dall'intervento e mantiene nCPAP per 24 ore. L'alimentazione enterale iniziata in quinta giornata di vita è sempre stata ben tollerata e la suzione è progressivamente divenuta autonoma. Si dimette in 39a giornata di vita.

A 4 mesi di vita, durante la rimozione dei mezzi di sintesi in anestesia generale, la frattura è completamente ossificata. A 6 ore dall'intervento chirurgico la paziente riprende l'alimentazione mediante biberon e 48 ore dopo viene dimessa.

Lo svezzamento viene intrapreso regolarmente e la crescita mandibolare a 6 mesi risulta essere in armonia con la crescita delle altre strutture ossee facciali.

Fin dagli anni 70, l'obiettivo delle tecniche di stabilizzazione delle fratture mandibolari in età neonatale è stato quello di non danneggiare le strutture nervose (nervo alveolare inferiore) e le gemme dentarie.

Nel nostro caso abbiamo raggiunto l'obiettivo escludendo anche l'accesso cutaneo esterno per la posizione favorevole della frattura. L'utilizzo di mezzi di sintesi miniaturizzati (placche di ultima generazione, molto sottili e microviti) posizionati con attenzione sul margine inferiore della mandibola e l'utilizzo di una seconda placca posizionata con microviti molto corte (monocorticali) ci ha consentito di raggiungere una stabilità sufficiente a mantenere la corretta riduzione ottenendo una guarigione ottimale senza difficoltà di alimentazione per la paziente, senza rischi di infezione e senza danni ad altre strutture anatomiche.

## FIBROMATOSIS COLLI – DESCRIZIONE DI UN CASO

P. Adamoli,<sup>1</sup> M. Parmisciano,<sup>2</sup> A. Russo,<sup>3</sup> C. Malorgio,<sup>4</sup> R. Longo,<sup>1</sup> R. Falsaperla<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Unità Operativa di Pediatria – Ospedale "Moriggia-Pelascini" - Gravedona (Como).

<sup>2</sup> Clinica Pediatrica dell'Università dell'Insubria – Varese.

<sup>3</sup> Pediatria di Famiglia – Menaggio (Como)

<sup>4</sup> Unità Operativa di Pediatria e Patologia Neonatale – Ospedale "Valduce" - Como.

<sup>5</sup> Unità Operativa di Pediatria e Pronto Soccorso Pediatrico – Azienda Ospedaliera Universitaria "Vittorio Emanuele" - Catania

### Il caso clinico

Elisa, nasce il 8 luglio; il 2 agosto, a tre settimane di vita viene inviata da Pediatra di Famiglia per un'ecografia del collo.

Da alcuni giorni è comparsa una tumefazione latero-cervicale sinistra, dolente, poco mobile.

La piccola ha una mobilità ridotta del capo sul collo, anche se non vi sono evidenti segni di lato, per il resto si alimenta bene al seno e l'accrescimento appare regolare.

L'esame ecografico documenta tiroide in sede, normale per ecostruttura e dimensioni.

Il lobo sinistro della ghiandola è dislocato superiormente dalla protrusione di tessuto timico dal mediastino.

Normali reperti sonografici a carico della parotide e delle salivari.

In regione laterocervicale, a sinistra, si rileva un ispessimento fusiforme del ventre del muscolo sterno-cleido-mastoideo (figura 1).

Reperti di normalità a destra.



Figura 1

L'ecografia mostra un ingrandimento fusiforme ed omogeneo del muscolo sterno-cleido-mastoideo, che appare isoecogeno rispetto al muscolo normale.

Il controllo ecografico dopo un mese mostra un netto miglioramento del quadro ecografico a carico del muscolo sterno-cleido-mastoideo a crico del quale persiste solo un aumento dell'ecogenicità del fascio delle miofibre al terzo medio del ventre muscolare (figura 2).

#### Diagnosi differenziale

Un tumefazione latero-cervicale durante la prima infanzia e, soprattutto, durante il primo mese di vita, non si presta a un'interpretazione univoca.

La presenza di linfonodi reattivi e/o ascessuali non è frequente.

È relativamente più facile osservare cisti branchiogene, eventualmente interessate da flogosi.

A volte si può osservare una dislocazione del lobo tiroideo legato alla protrusione dal mediastino di un timo di dimensioni inusuali.

Il torcicollo miogeno e le sue varianti in genere si manifestano raramente con tumefazione latero-cervicale.

La fibromatosis colli è una condizione decisamente poco frequente, ed è la diagnosi che è stata posta in questo caso.

#### Fibromatosis colli

La fibromatosis colli (fc), nota anche come "pseudotumor dello sternocleidomastoideo dell'infanzia", è una lesione benigna a carico delle cellule fuse del muscolo sternocleidomastoideo.

Si tratta di una condizione rara che colpisce lo 0,4% dei lattanti.

Sebbene la patogenesi di questa lesione non sia chiara, essa è probabilmente correlata al trauma della nascita (parto podalico o pinze). La lesione porta a necrosi quindi a fibrosi le fibre muscolari con conseguente sviluppo di pressione secondaria all'interno del muscolo. Nella fase iniziale la massa può crescere rapidamente. In seguito la crescita rallenta e dopo un periodo di 1 o 2 anni la lesione comincia



Figura 2

Lo stesso caso dopo un mese; si nota la riduzione dell'ispessimento fusiforme, mentre permane un aumento dell'ecogenicità delle fibre del ventre muscolare.

a regredire. Circa i 2/3 dei casi si risolvono spontaneamente. Nei casi in cui il trattamento conservativo non desse esito positivo, è indicata la tenotomia.

Nella maggior parte dei casi non sono evidenti anomalie alla nascita, ma la lesione si manifesta tra la 2° e la 4° settimana di vita con torcicollo (14-20%), dolore o presenza di una massa solida palpabile a livello del collo. La fibromatosis colli colpisce con una frequenza leggermente maggiore i pazienti di sesso maschile.

La malattia è di solito unilaterale (nel 75% dei casi interessa il lato destro) e colpisce sia i capi sternale che clavare del muscolo. Il coinvolgimento bilaterale è raro.

#### Diagnostica per immagini

La Tc mostra un ispessimento isodenso del muscolo sterno-cleido-mastoideo. La fibromatosis colli può essere agevolmente diagnosticata con la Rmn che mostra una massa ben delimitata con segnale aumentato alle sequenze pesate in T1 e T2, circondata da tessuto con normale segnale muscolare.

L'esame ecografico costituisce il gold-standard anche per essere rapido, non invasivo e privo di radiazioni (1, 4)

L'ecografia mostra un ingrandimento fusiforme ed omogeneo del muscolo sterno-cleido-mastoideo, che appare isoecogeno o ipoecogeno rispetto al muscolo normale.

#### Bibliografia

- Garetier M, Breton S, Pennaneach A, Barberot C, Chinellato S, Rousset J. Fibromatosis colli. Presse Med. 2011; Aug 4 (in pubblicazione).
- Siegel M.J. Pediatric Sonography, Fourth edition. Lippincott, Williams & Wilkins 2011; 137-138
- Smiti S., Kulkarni N.M., Singh J. Fibromatosis colli in a neonate Indian J Radiol Imaging 2010 ; 20 (1): 45-46
- Ablin D.S., Jain K., Howell L., West D.C. Ultrasound and MR imaging of fibromatosis colli (sternomastoid tumor of infancy) Pediatr Radiol 1998 ; 28: 230-233



bambini  
cardiopatici  
nel mondo

# LA PEDIATRIA MEDICA E CHIRURGICA

*La Pediatria Medica e Chirurgica* pubblica articoli originali nel campo della ricerca, dell'osservazione clinica e di laboratorio e rassegne pertinenti alle discipline mediche e chirurgiche di interesse pediatrico. Vengono pubblicati anche editoriali (su invito del Direttore), articoli originali brevi, casi clinici, lettere al Direttore e recensioni di libri. Tutti i manoscritti vengono esaminati ed approvati dai Revisori. Vengono pubblicati contributi in Italiano ed in Inglese.

I contributi a *La Pediatria Medica e Chirurgica* devono essere inediti e non sottoposti contemporaneamente ad altre riviste, anche in lingue diverse. Fanno eccezione le comunicazioni o gli abstract presentati a Congressi, Meeting e Simposi.

I manoscritti accettati possono andare incontro ad una revisione editoriale e, se necessario, a riduzioni della lunghezza, comunque concordate con gli Autori. Gli Autori sono gli unici responsabili delle affermazioni e delle opinioni espresse negli articoli. Il contenuto degli articoli deve conformarsi alla normativa vigente in materia di etica della ricerca.

Ogni manoscritto dovrà essere accompagnato da una lettera di presentazione, in cui gli Autori devono dichiarare gli eventuali finanziamenti ricevuti per l'esecuzione dello studio o se sono in atto forme di finanziamento (personali o istituzionali) che possano generare una situazione di conflitto di interessi. In caso di pubblicazione di fotografie di pazienti, è necessaria una dichiarazione di consenso alla pubblicazione da parte del paziente o dei genitori/tutori.

## Norme generali per l'elaborazione dei manoscritti

Inviare il manoscritto in triplice copia di ogni sua componente (testo, tabelle, figure...). Il manoscritto deve essere strutturato come segue:

- la prima pagina deve contenere:
    - titolo in italiano ed in inglese
    - nome e cognome degli Autori
    - Istituzioni di appartenenza
    - Titolo abbreviato
    - Parole chiave (non più di 6)
    - Indirizzo per la corrispondenza con: nome dell'Autore a cui inviare la corrispondenza; indirizzo; telefono; fax; casella di posta elettronica.
  - Riassunto strutturato (obiettivi, metodi, risultati, conclusioni) di massimo 250 parole in Italiano e corrispondente riassunto in Inglese.
  - Testo, suddiviso in:
    - Introduzione
    - Materiali e Metodi
    - Risultati
    - Conclusioni
  - Ringraziamenti
  - Bibliografia, limitata alle voci essenziali. I riferimenti devono venire identificati nel testo con numeri arabi, in ordine di citazione. Per le modalità di citazione, si invita a far riferimento agli "Uniform requirements for manuscripts submitted to biomedical journals" (Ann Intern Med 1997;126:36-47), abbreviando il nome delle Riviste secondo le indicazioni del Cumulated Index Medicus. Esempi di citazioni sono:
    - rivista: Daeblitz SH, Nollert G, Sachweh JS, Engelhardt W, von Bernuth G, Messmer BJ. Anatomical risk factors for mortality and cardiac morbidity after arterial switch operation. Ann Thorac Surg 2000;69:1880-1886
    - libro: Volpe JJ. Neurology of the newborn. Philadelphia: WB Saunders; 1987:282-310
    - capitolo di libro: Schelle JM, Koch TK. Neurologic abnormalities of the newborn. In: Berg BO. Child neurology. A clinical manual. Philadelphia: JB Lippincott; 1994: 219-229
  - Tabelle/Grafici, con spiegazioni adeguate, numerate con numeri arabi
  - Figure, con spiegazioni adeguate, numerate con numeri arabi.
- Tutte le parti del manoscritto devono essere dattiloscritte su pagina singola, con ampi margini e massimo 25 righe per pagina (doppia spaziatura). Le pagine devono venire numerate partendo dal titolo. Difficoltà rispetto alle istruzioni influiranno negativamente sui tempi di valutazione e/o pubblicazione.

## Norme per le rubriche

- Editoriali. Vengono commissionati dal Direttore o dal Comitato Editoriale come brevi considerazioni su temi di attualità. Non è previsto il riassunto.
- Articoli di aggiornamento/ rassegna. Usualmente, sono commissionati dal Direttore o dal Comitato Editoriale. Se possibile, non devono superare le 20 pagine dattiloscritte.
- Articoli originali. Sono lavori che apportano contributi nuovi e scientificamente validi in ogni campo della pediatria, in ambito ospedaliero, universitario, di base, della ricerca applicata e di base.
- Articoli originali brevi. Sono lavori brevi, ma di lunghezza non superiore a 3 pagine a stampa (10 pagine dattiloscritte).
- Casi clinici. Sono pubblicati solo se apportano informazioni nuove ed utili. Il testo non deve superare le 1200 parole, compreso un breve riassunto (massimo 60 parole).

- Lettere al Direttore. Sono testi brevi, che devono far riferimento ad articoli pubblicati negli ultimi 12 mesi o a situazioni e problemi di interesse pediatrico. Se riferite ad articoli pubblicati, copia della lettera verrà inviata agli Autori dell'articolo e ne verrà pubblicato il relativo commento. Per le lettere è prevista la sola lingua italiana.
- Recensioni di libri. La Direzione si riserva di recensire brevemente i libri di argomento pertinente eventualmente proposti.

Per rendere più veloce e semplice la gestione dei manoscritti, si consiglia di inviare insieme con il manoscritto un dischetto (floppy da 3,5") contenente: titolo; riassunti; testo; bibliografia; tabelle. L'etichetta del dischetto dovrà riportare: 1) nome del primo autore; 2) titolo abbreviato dell'articolo; 3) indicazione del programma di scrittura utilizzato.

DOTT. LUCA ROSTI  
ISTITUTO POLICLINICO  
VIA MORANDI 30  
20097 S. DONATO MILANESE (MILANO)  
Tel. +39-025271163  
e-mail: l.rosti@grupposandonato.it

Gli articoli vengono valutati dal Comitato Editoriale e/o dai Revisori. Gli Autori riceveranno una risposta sull'accettazione o meno del manoscritto entro 6-8 settimane, con inclusa una copia anonima delle valutazioni dei Revisori. Ogni articolo viene valutato da almeno due Revisori indipendenti.

In caso di accettazione, gli Autori riceveranno le bozze di stampa da correggere e rispedire entro 4 giorni mediante posta prioritaria o corriere. Ogni ritardo influirà negativamente sui tempi di pubblicazione.

Sarà possibile richiedere ristampe degli articoli pubblicati. Ogni riproduzione in toto o anche parziale di materiale pubblicato deve venire espressamente autorizzata dalla Direzione.

## Lista di controllo

- Lettera di accompagnamento
- Tre copie dell'articolo, così composto:
  - Pagina del titolo:
    - Titolo
    - Nomi degli Autori
    - Istituzioni di appartenenza
    - Titolo abbreviato
    - Parole chiave (non più di 6)
    - Indirizzo per la corrispondenza
  - Riassunto in italiano ed in inglese
  - Testo dell'articolo
  - Ringraziamenti
  - Bibliografia
  - Tabelle/ Grafici
  - Figure
  - Consenso informato alla riproduzione fotografica di immagini di pazienti.

Il prezzo dell'abbonamento annuale a *La Pediatria Medica e Chirurgica* è di E.. 50,00 per l'Italia e di E. 100,00 per l'estero. Studenti e borsisti: E. 45,00.

Prezzo di un singolo numero: E. 10,00.

Prezzo di un numero arretrato: E. 15,00.

Le richieste di abbonamento o di singoli numeri devono venire inviate alla Segreteria Amministrativa: via Morandi 30, 20097 - San Donato Milanese. Tel +39-025271163.

I versamenti per abbonamenti, numeri singoli o arretrati ed estratti dei lavori possono essere effettuati su:

- Conto corrente postale: 40611238 intestato a IDEA srl.
- Conto corrente bancario: n. 11861/25 intestato a IDEA srl, presso Banca Popolare di Lodi. CAB 33710 ABI 5164

Per ulteriori informazioni, è possibile contattare la Segreteria Amministrativa al numero: +39-025271163

*La Pediatria Medica e Chirurgica* (Medical and Surgical Pediatrics) publishes original articles in the field of research and medical progress, and reviews in disciplines related to pediatrics. The journal also publishes short reports, clinical and laboratory observations, letters to the Editors and book reviews. Editorials are usually commissioned by the Editors.

The manuscripts submitted to *La Pediatria Medica e Chirurgica* should not have been published elsewhere, nor being evaluated for publication by another journal, with the exception of communications and abstracts presented at Meetings and Symposia.

Accepted manuscripts undergo editorial revision and shortening, in agreement with the Authors. The Authors are the sole responsible of the statements and opinions expressed in the articles. The Editors and the Publisher disclaim any responsibility or liability for such materials. The content of the articles should conform to the current laws and regulations in the fields of ethics and biomedical research.

Each manuscript should be accompanied by a submission letter, including the disclosure of any conflict of interest and financial arrangement for the conduction of the study. Written consent from the patient (or parent or guardian) should be obtained for the publication of photographs.

#### *Instructions for the preparation of the manuscript*

Submit three copies of the manuscript, including references, tables and figures. The text should be structured as follows:

1. The first page should include:
  - a) title in English and Italian
  - b) authors' name and academic degrees
  - c) institutional affiliations
  - d) short title
  - e) key-words (no more than 6)
  - f) name of the corresponding author, with address, telephone and telefax number, e-mail address.
2. Structured abstract (objectives, methods, results, and conclusions) of maximum 250 words, in English and Italian.
3. Text, divided into:
  - a) Introduction
  - b) Materials and methods
  - c) Results
  - d) Conclusions
4. Acknowledgements
5. References. Number references in the text with arab numbers, according to the order of appearance. For reference style, refer to the indications in "Uniform requirements for manuscript submitted to biomedical journals" (Ann Intern Med 1997;126:36-47), with abbreviation of journal names according to Cumulated Index Medicus. Examples of references are:
  - *Journal articles*: Daebritz SH, Nollert G, Sachweh JS, Engelhardt W, von Bernuth G, Messmer BJ. Anatomical risk factors for mortality and cardiac morbidity after arterial switch operation. Ann Thorac Surg 2000;69:1880-1886
  - *Books*: Volpe JJ. Neurology of the newborn. Philadelphia: WB Saunders; 1987:282-310
  - *Chapters in books*: Schelle JM, Koch TK. Neurologic abnormalities of the newborn. In: Berg BO. Child neurology. A clinical manual. Philadelphia; JB Lippincott; 1994: 219-229
6. Tables and graphics. Each table and graphic should be typed on a single sheet, identified by arab numbers, and with adequate explanations of their content.
7. Figures. They should be identified by arab numbers, with adequate explanations of their content.

All the manuscript should be typed on one side of a sheet of paper, with wide margins and no more than 25 lines for page (double space). Pages should be numbered starting from the title page. Lack of uniformity with instructions may delay manuscript processing.

#### *Instructions for various categories of papers*

1. Editorial are usually commissioned by the Editors or the Editorial Board, as short considerations on topics of interest. The abstract is not required.
2. Review articles. Usually commissioned by the Editors or the Editorial Board. They should not exceed 20 typewritten pages.
3. Original articles. Report new and scientifically sound information in every field of pediatrics.
4. Short communications. They are structured as the original articles, but not exceeding three printed pages.

5. Case reports. They are considered for publication only if they add new information or describe very rare conditions.
6. Letters to the Editors. Letters should pertain articles published in the last 12 months, or topics of particular interest. Whenever the case, the text will be forwarded to the Authors of the related article, and their comments will be published together with the letter. Letters are usually published in Italian.
7. Book reviews. The Editors may decide to publish reviews of books sent to the journal. Books are not returned.

To simplify and fasten manuscript processing, we suggest to enclose with the manuscript a floppy disk (3,5") containing all the parts of the manuscript (except for figures, if computer-generated versions are not available). The label should contain: 1) name of the first Author; 2) short title; 3) name of the word processing software.

DOTT. LUCA ROSTI  
IRCCS POLICLINICO SAN DONATO  
VIA MORANDI 30  
20097 S. DONATO MILANESE (MILANO)  
e-mail: l.rosti@grupposandonato.it

Articles are evaluated by the Editorial Board and/or external Referees. Authors will receive information about the acceptance or the rejection of the manuscript, usually within 6-8 weeks, with an anonymous copy of the Referees' evaluation. Each manuscript will be evaluated by two independent reviewers. In case of acceptance of an article, the corresponding Author will receive the galley proofs, which shall be returned within 4 days, by priority mail or delivery services. Reprints of published articles may be obtained. Reproduction (in toto or even partial) of published material should be authorized by the Editors.

#### **Checklist**

1. Letter of submission
2. Three copies of the manuscript, including:
  - Title page:
    - Title
    - Authors name and degrees
    - Affiliations
    - Short title
    - Key-words (no more than 6)
    - Address for correspondence
  - Abstract (in Italian and in English)
  - Text
  - Acknowledgements
  - References
  - Tables/graphics
  - Figures
  - Informed consent for patient photographs

Subscriptions to *La Pediatria Medica e Chirurgica* are on a calendar year basis and the prices are as follows: E. 50,00 for Italy and E. 100,00 for foreign countries. Students and residents: E. 45,00.

Cost of one issue: E. 10,00.

Cost of a previous issue: E. 15,00.

Requests of subscription should be sent to the Publisher: Segreteria Amministrativa, via Morandi 30, 20097 - San Donato Milanese, Italy. Tel: +39-025271163

All payments should be done to:

- IDEA srl account n. 11861/25 c/o Banca Popolare di Lodi  
CAB 33710 ABI 5164

For further information, please contact: +39-025271163