

NEONATOLOGIA: periodo neonatale 1-28 g.

• **ETA' GESTIONALE:** durata gravidanza da 1 g dell'ultimo flusso mestruale VN 38-42 sett.

↓38: parto PRE-termine

↑42: parto POST-termine

• **INDICE di APGAR:** valuta stato di benessere del neonato a 1 e 5 min. da nascita dando un punteggio (0-1-2) a cinque parametri clinici -F.C. assente / ↓100 / ↑100

-FUNZIONE RESPIRATORIA assente / pianto debole / pianto vigoroso

-TONO MUSCOLARE assente / ipotonia lieve / arti ben flessi

-RIFLESSO assente / reazione lieve, pianto debole / retrazione, pianto vigoroso

-COLORITO CUTE cianotico, pallido / roseo con estremità cianotiche / roseo

0 = morte clinica

1/3 = grave sofferenza neonatale

4/7 = media sofferenza neonatale

8/10 = neonato sano

• **RAPP. PESO alla NASCITA / DURATA GRAVIDANZA** -neonati con peso appropriato per età gestionale (10°-90° percentile)

-neonati con peso ↓ per età gestionale (↓10°)

-neonati con peso ↑ per età gestionale (↑ 90°)

• **SUBITO DOPO PARTO:**

-adagiare su PANNO sterile - sotto sorgente di CALORE RADIANTE – asciugare LIQUIDO AMNIOTICO

-DISOSTRUIRE VIE AEREE: aspiraz. da cavità ora nasale di muco, liquido amniotico, sangue event. presenti

-CLAMPAGGIO CORDONE OMBELICALE a 2 cm da parete add. e RECISIONE (! 2 aa + 1 v)

-SONDINO NASO-GASTRICO: escludere atresia esofago

-VALUTAZIONE reg. ANALE: escludere atresia

-VALUTAZIONE reg. GENITALE

-INDICE di APGAR

-PROFILASSI INFEZIONI OCULARI: collirio a base di antibiotici

-PROFILASSI M. EMORRAGICA: somm. vit K (= neonato fisiol. carente fatt. della coagulazione vit. K-dip. x assenza flora batterica intestinale)

• **ESAME CLINICO in gg SUCC.** -TEMPERATURA

-F. C.: ↑100

-F. R.: 30-60/min

-PRESSIONE SISTOLICA: 60-70 mmHg

-E. O. TORACE: ! soffi

-E. O. ADDOME

-CUTE: ittero, angiomi

-ASIMMETRIE: es. collo x cisti e fistole

-URINA e MECONIO in prime 24h: meconio vischioso e verdastro x biliverdina contiene bile, cell. epiteliali di sfaldamento, secrez. intestinali.

! fisiologico in primi gg calo ponderale circa 5% del peso per -perdita di liquidi
-emissione meconio
-↓ apporto alimentare
-essiccamento moncone ombelicale

ITTERI

ITTERO FISIOLÓGICO : si riscontra in primi gg di vita in neonati nati a termine o pre-termine per accumulo di bilirubina (indiretta) in sottocute e sclere

cause: - ↑ produzione: vita RBC ↓ 80 g

- ↓ escrezione: ↓ captazione e glucuronoconiugazione o ↑ ricircolo entero-epatico

patogenesi: in neonato assenza flora intestinale (= ↓ eliminaz. con feci) + immaturità epatica (↓ attività UGT)

[metab. eme Hb → bil. libera o ind. → captazione epatociti → coniugaz. a. glicuronico → dir./ coniugata x azione UGT → idrosolubile → escreta in bile → feci in cui subisce trasformazioni da parte di m.o. → quota viene de-glucoronata ritornando a fegato (circolo entero-epatico) =

caratteristiche: -bil. ↓ 12 mg/dl in neonato a termine

-bil. ↓ 15 mg/dl in neonato pre-termine

-compare dopo 24 h e regredisce spontan. (3/4 g in nato a termine, 7/10 in pretermine)

ITTERO PATOLOGICO

caratteristiche: -bil. ↑ 13 mg/dl in neonato a termine

-bil. ↑ 15 mg/dl in neonato pre-termine

-compare in prime 24 h con velocità di accumulo ↑ 5 mg/dl/die e persiste oltre 7/10 g

cause: molteplici e distinte a seconda se iperbilirubinemia diretta / indiretta

1. itteri da ↑ di bilirubina indiretta (non coniugata)

• **MEN**: colpisce sia feto che neonato

patogenesi: Ab materni contro Ag eritrocitari non presenti in emazie materne che attraversano placenta, 95% : Ag D sist. Rh, momento immunizz. (madre Rh-, feto Rh +): parto ma anche revisione cavità uterina (aborti), amniocentesi, traumi addomin., risposta immune materna: produz. IgM che non attraversano placenta = MEN non si sviluppa I gravidanza (eccez.: madre già immunizzata x trasfusioni Rh incompatibili), succ. IgM sostituiti da IgG in grado di attraversare placenta in caso di succ. gravid.

quadro clinico:

-casi + gravi: morte intra-uterina

-maggior parte: severità variabile con anemia, ittero

-forme + gravi di emolisi: epatosplenomegalia, grave anemia con ↑ reticolociti e eritroblasti, ipossiemia, insuff. cardiaca sec., encefalopatia (bil. indiretta liposol. attraversa BEE)

profilassi: somm. entro 72 h parto (o da ogni circostanza che può dare immunizz.) a madri Rh-, di Ab anti Rh = ↓ incidenza immunizz. I (oggi infatti + freq. MEN per incompatibilità ABO (madre 0, feto A,B,AB), manifestazioni cliniche modeste perchè Ag sit. ABO sono ubiquitari e Ab materni sono diluiti e bloccati in vari tess., può insorgere da I gravidanza (non esiste immunizzazione preventiva), trattamento si basa su livelli bil.)

• **ANEMIE EMOLITICHE**: emolisi emazie

• **SINDROME di GILBERT**: ↓ captazione bil. libera, ↓ attività UGT (non legata a difetto gene); bil. tot ↓ 6 mg/dl

• **SINDROME di CRIGLER-NAJJAR**: deficit UGT

- tp I (omoz.): ittero ingravescente, comp. neurologiche (kermittero) x livelli bil. ↑ 20 mg/dl

- tipo II (eteroz.): bil. ↓ 20 mg/dl, rar. comp. neurologiche

• **LATTE MATERNO**: ittero tardivo e prolungato, prob. x ↓ captazione, ↓ eliminaz. epatica bil., ↑ riassorb. int. TOSSICITA' BIL.

patogenesi: bil. ind. liposolubile penetra in cell. dei nuclei della base = ittero nucleare o kernicterus, sop. in presenza di condiz. favorenti (acidosi, ipoglicemia, ipoalbuminemia, sepsi)

sintomi: + gravi movimenti coreoatetosi, dist. visione, fonazione, uditivi, deficit mentale

trattamento iperbil. x prevenire encefalopatia:

- fototerapia: quando bil. tot. in neonato a termine ↑ 17 mg/dl, trasforma bil. ind. in derivato meno lipofilo che può essere eliminato senza coniugazione.

- ex sanguino-trasfusione: quando bil. tot in neonato a termine ↑ 25 mg/dl e in pre-termine ↑ 20, riservata a forme emolitiche gravi, consente ↓ [bil.] di circa 50% e eliminazione Ab

complicanze: trombocitopenia, Δ elettrolitiche (aritmie), infez. HIV HCV HBV, enterocoliti necrotizzanti.

- farmacologico: fenobarbital (↑ captaz./coniugaz. bil.) - metalloporfirine (↓ formaz. bil. x inibiz. emeossigenasi)

2. itteri da ↑ bilirubina diretta (coniugata) o itteri da ostruzione: colestasi = condizione caratterizzata da ↓ flusso biliare con ↑ bil. dir., idrosolubile dunque escreta con urine, e acidi biliari

diagnosi presenza di: -ittero con ↑ bil. diretta

-feci ipo/acromiche - urine ipercromiche

-↑ γGT, ↑ P.A., ↑ AST/ALT

cause colestasi:

-intraepatiche

• **IPOPLASIA DUTTALE**

• **INFEZIONI**

etiologia: virus epatite A B C, CMV, rosolia etc. → epatite neonatale: infiamm. fegato che insorge I II mese

-20% virus trasmesso da madre (CMV, rosolia, virus epatite A B C)

-80% non si identifica virus (forma idiopatica), biopsia: spesso cell. giganti (epatite a cell. giganti), gener.

guarigione con scarsa evoluz. cicatriziale, in restanti casi esito cicatriziale con cirrosi

quadro clinico: ittero (x flogosi dotti biliari intraepatici che bloccano flusso biliare), Δ crescita (↓ assorb. lipidi e vit. liposolubili)

• **DEFICIT α1-ANTITRIPSINA:** antiproteasi sierica (carenza da assenza picco α1glob.); organi colpiti polmone e fegato = colestasi neonatale, epatite cronica fino cirrosi

• **FIBROSI CISTICA**

-extraepatiche

• **ATRESIA VIE BILIARI:** t. chirurgica

• **CISTI del COLEDOCO**

• **COLANGITE SCLEROSANTE PRIMITIVA**

ASFISSIA: conseguenza dell' Δ degli scambi gassosi in feto e neonato con ↓ P_{O₂} - ↑PCO₂ - ↓ph

caratteristiche: -acidosi (ph↓7) su sangue arterioso ombelicale

-indice di Apgar ↓ 3 a 5 min

-convulsioni, ipotonia

-disfunzioni a carico principali organi

cause asfissia fetale: -compressione funicolo durante travaglio

-distacco placenta

-grave anemia

-placenta previa

cause asfissia neonatale: mancato inizio normale attività respiratoria x

-depressione centri respiratori (farmaci materni, prematurità)

-malattia parenchima polmonare (ipoplasia polmonare, malattie delle membrane ialine)

-infezioni

-debolezza mm respiratori

-ostruzione vie aeree

trattamento: rianimazione in sala parto in tutti neonati con attività cardiaca o respiratoria insufficiente o assente, scopo risolvere effetti ipossia intrauterina e prevenire asfissia neonatale

neonato in apnea FC↓ 100bat/min

↓

ventilazione a p. + intermittente (IPPV) dopo 30 sec se

↓

FC ↓60: oltre IPPV iniziare massaggio cardiaco dopo 30 sec se FC↑100: prosecuzione IPPV finchè

-FC ↑100: sospensione massaggio ma si continua IPPV

attività respirat. autonoma

-FC ↓60: somm. adrenalina

* se liquido amniotico tinto di meconio necessaria aspirazione orofaringe appena testa neonato appare su piano perineale

* se a nascita indice di Apgar 0 iniziare rianimazione, interruzione se dopo 10/15 min non c'è ripresa attività cardiaca.

SCREENING NEONATALE: x diagnosi in fase pre-clinica di pat. congenite diversi dosaggi

-TSH: ipertiroidismo congenito (ipoplasia tiroide, deficit enzimatici di ormono-sintesi)

-17 α OH PROGESTERONE: deficit 21 idrossilasi

-FENILANINA: fenilchetonuria

-GAL1P: proveniente da scissione lattosio, deficit enzima gal1Puridiltrasferasi (galattosemia), gal1P si accumula in sangue, a livello epatico e cerebrale.

FIOLOGIA e SVILUPPO neonato

• **FC:** 120-160 bat/min, ↓ progress. raggiungendo valori di 60-80 bat/min intorno 10 aa

• **FR. RESPIRATORIA:** in primi g aritmica (40-50/min) raggiunge fr. adulto (15/min) intorno 12 aa

• **SVILUPPO SCHELETRO:** sviluppo osseo controllato da GH, h tiroidei e sessuali

-due fontanelle (ant, post) che si chiudono rispettiv. verso 15° e 4-5° mese

-nuclei ossificazione ossa lunghe compaiono dopo nascita (eccez. fatta per epifisi distale femore)

-nuclei ossificazione ossa carpo compaiono in num. di 1 ogni aa (determinaz. età scheletrica)

• **DENTIZIONE:** dentiz. decidua (20) inizia dopo 6° mese (primi incisivi inf.) e termina intorno 3 aa; denti permanenti (32) sostituiscono progress. decidui a partire da 6° anno.

• **SNC:** presenza riflessi innati (riflessi arcaici) che scompaiono progress. (riflesso di suzione fino a 1 aa, riflesso dei punti cardinali, riflesso di prensione, riflesso della marcia), alla nascita sono già presenti riflessi fotomotori, corneali, sensibilità al dolore e tattile

-3° mese: rotazione capo verso sorgente sonora

-5° mese: percezione proprio corpo distinto da ambiente est.

-8° mese: lallazione

-12/15°: deambulazione

-4° aa: espressione frase completa

• **EMOCROMO** nascita: -RBC: 5/5.5 milioni/mm³

-HCT: ↑ 50%

-WBC: 15/20 mila/mm³

[I sett.: ↓ WBC con ↓ NE e ↑ LY fino a inversione formula, verso 6-7 aa progress. reinversione (= adulto)]

• **Ab:** durante gravidanza IgG attraversano placenta (immunità specifica passiva), loro titolo ↓ progress. fino ad esaurirsi dopo 6° mese; IgA in latte materno sono deputate a difesa mucose gastrointestinali; neonato risponde a infezioni con produzione di Ig M

ALLATTAMENTO: alimentazione fisiologica del neonato, assicura stato di piena salute psico-fisica, fine alimentazione esclusiv. lattea (svezzamento) consigliato intorno al 4°/6° mese

vantaggi uso latte materno:

-ragioni nutrizionali: l. m. vs l. v. quota proteine ↑ con prevalenza sieroproteine su caseina = + digeribile, maggior contenuto di acidi grassi polinsaturi essenziali, enzimi che facilitano digestione, fattori di crescita, apporto equilibrato di altri nutrienti (zucchero, sali min.)

-ragioni immunologiche: contiene IgA protettive contro infez. intestinali e non è allergenico

quantità: varia in funzione del periodo, latte va dato a domanda (circa 7-8 volte/die in I sett. poi 6 volte/die, durata poppata: 10-15 min x ogni seno, alternare il seno)

successo allatt. al seno dipende da motivazione madre + buona suzione neonato

fisiologia: durante gravidanza h placentari (progesterone sop) stimolano sviluppo acini e inibiscono PRL, con parto caduta progesterone e suzione neonato stimolano produz. ossitocina (:contraz. cell. mioepiteliali dotti galattofori) e prolattina (:produz. latte da parte acini)

controindicazioni allattamento al seno (non controindicazioni assolute):

-F: sulfamidici, cloranfenicolo, tetracicline, anti-toroidei

-ragadi: fessurazioni dolorose capezzolo e areola mammaria che rendono poco tollerabile allatt.

-labio-palatoschisi

-mastiti

alimentazione madre: varia ed equilibrata.

* allatt. ritarda ovulazione e quindi ritorno ciclo mestruale ma non è sicuro effetto contraccettivo

crescita ↓ durante allatt. al seno x cause

-legate lattante: debole suzione, ↓ assorb. (vomito, diarrea, malassorb., infezioni), ↑ fabbisogno energetico

-legate madre: ↓ produzione latte, scarsa disponibilità (F, fumo)

latte artificiale: diverse formulazioni a sec. mesi di vita (latte adattati 0-6 m; latte di proseguimento 6-12 m, latte di crescita 12-36 mesi)

SVEZZAMENTO: passaggio da alimentaz. escl. latte a alimentaz. comprendente altri cibi contenenti sost. non presenti nel latte, deve essere grad. e latte deve continuare a costituire quota importante dell' aliment., si inizia sostituendo una poppata di latte con un pasto completo ed equilibrato sottoforma di crema, oltre anno di vita bimbo può essere avviato a alimentaz. simile ad adulto con esclusione cibi speziati / piccanti, carni crude, fritti, insaccati, alcoolici e limitando cioccolato, dolci e caramelle

NEONATO di BASSO PESO: con peso alla nascita ↓ 2500 g, più a rischio di morbilità / mortalità

-neonati a termine ma con basso peso

-neonati pre-termine (70% dei nati pre-termine pesa ↓ 2500 g)

inoltre: -neonati a peso molto basso ↓ 1500g

-neonati a peso estrem. basso ↓ 1000g

cause: -insufficienza placentare

-placenta previa (inserzione anomala placenta con ↓ apporto sanguigno)

-fumo/alcool

-gestosi

-gravidanza multipla

-rottura prematura di membrane

Quadro clinico nato pre-termine presenta:

• CRANIO RELAT. VOLUMINOSO

• ADDOME GLOBOSO

• IPOTONIA

• CUTE ASSOTTIGLIATA e COPERTA da LANUGINE

• DIFFICOLTA' alla RESPIRAZIONE: x immaturità centri regolatori e debolezza mm respiratori

• PERVIETA' DOTTO di BOTALLO

• **EMORRAGIE PERI e INTRAVENTRICOLARI**: (20% neonati con peso ↓ 1500g), in maggior parte inizia in zona germinativa subependimale, si evidenzia al 3°-4° g, spesso associata a lesioni ischemiche

sintomi: assenti o poco rilevabili = ipotonia, modesti segni oculari e respiratori

-forme più gravi convulsioni generalizzate fino coma

diagnosi: ecografica (attraverso fontanelle)

classificazione in 4 gradi: - I: localizzata in zona germinativa

- II: estesa a ventricolo laterale senza dilatazione

- III: distensione ventricolare

- IV: interessamento parenchima cerebrale

patogenesi: -fragilità capillare

-flusso cerebrale fluttuante

-↑ p. venosa cerebrale

-fattori coagulativi

prognosi: a breve termine dipende da entità emorragia e insorgenza di idrocefalo (↑ con avanzare grado), a lungo termine dipende da gravità danno parenchimale cerebrale.

-65%: dilatazione ventricoli subisce arresto spontaneo in arco 4 sett

-30%: dilatazione ventricoli progredisce lentamente → idrocefalo

-5%: dilatazione ventricoli rapid. progressiva

trattamento idrocefalo: -punture lombari evacuative

-diuretici -drenaggio

• **PROBLEMI GASTRO-INTESTINALI:** x immaturità sist. digestivi con malassorbimento [ENTERITE NECROTIZANTE del NEONATO: condiz. acquisita + freq. in neonato pre-termine caratterizzata da necrosi ischemica, sepsi e freq. complicata da perforazione e peritonite]

• **RETINOPATIA della PREMATURITA':** x letto vascolare immaturo degli occhi del neonato pre-termine
forme: lieve (senza deficit visivi) o aggressiva (fino distacco retina)
incidenza: invers. prop. a peso alla nascita

• **MALATTIE della MEMBRANE IALINE (o sindrome da distress respiratorio):** rara in neonato a termine, tanto più freq. quanto ↓ età gestionale
condizioni favorenti: asfissia, diabete
patogenesi: immaturità polmonare, in part. sist. deputato a sintesi surfactante (lipoproteina) cui funzione è ↓ tensione superficiale alveoli, se ↓ produzione = Δ funzione respiratoria:

-alterazione diffusione dei gas

-alterazione rapporto ventilazione/perfusione

-↓ capacità funzionale residua

istologia: spazi aerei periferici appaiono collassati mentre quelli pre-terminali dilatati e ricoperti di detriti cell. necrotici con membrane ialine (acidofile derivanti da mat. proteico essudatizio costituito prev. da fibrina)

clinica: si presenta in prime h di vita con -Fr ↑ 60/min

-gemito espiratorio

-cianosi

trattamento: ricovero in t. intensiva, necessario iniziare prec. ventilazione (O₂ terapia), continuo controllo emogasanalisi, somm. endotracheale di surfactante, controllo termico, stato idro-elettrolitico, nutrizionale; in nati di età gestionale ↓/= 27 sett somm. profilatt. surfactante già in sala parto; somm. prenatale di steroidi a donne con minaccia di parto prematuro ↓ incidenza di RDS ma anche di emorragie cerebrali e enterocolite necrotizzante, sotto 28 sett risultato di tale t. meno evidente.

• **SINDROME da ASPIRAZIONE di MECONIO (MAS):** x ipossia fetale → emissione meconio in liquido amniotico → inalazione (perciò in caso di liquido amniotico tinto di meconio aspirazione orofaringe appena testa del neonato fuoriesce) con: -ostruzione vie aeree: ↓ ventilazione

-irritazione epitelio respiratorio: polmonite chimica

• **TACHIPNEA TRANSITORIA del NEONATO:** condizione di edema interstiziale transitorio x ritardata eliminazione del liquido polmonare fetale

fattori di rischio: -parto cesareo senza travaglio

-asfissia

-eccesso liquidi somministrati a madre

-ipoproteinemia

-prematività borderline (36°/38° sett)

clinica: -tachipnea fino 100-120/min

-torace iperespanso (iperdiafanie diffuse a Rx)

-gemito espiratorio

-rumori umidi a auscultazione

complicanze: pneumotorace

diagnosi: di solito per esclusione di RDS e MAS

terapia: O₂ terapia e controllo idro-elettrolitico

PATOLOGIE EREDITARIE

SINDROME di DOWN: anomalia genetica a carico cr. 21 (trisomia 21)

-95%: non disgiunzione cr in I e II divis. meiotica in cell. germinale materne; fattore di rischio: gravidanza in donne attempate (47 cr. di cui 3 cr. 21)

-5%: traslocazione

quadro clinico: si evidenzia a nascita

-taglio occhi obliquo

-collo corto con pliche nucali

-attaccatura bassa padiglioni auricolari

-lassità legamentosa

-ritardo mentale da moderato a grave, sfera affettiva appare integra

-maggior suscettibilità a infezioni

-invecchiamento precoce

-associazione frequente con :

- cardiopatie congenite

- cataratta

- malformazione app. digerente/urinario

- patologie auto immuni

diagnosi: analisi cariotipo + es. strumentali per ricercare eventuali malformazioni (Dd ipotiroidismo cui sintomi si evidenziano + tardiv. poiché prima H materno compensa abb. bene deficit)

terapia: non esiste, sostegno psico-sociale; in assenza di gravi malformazioni e con buona assistenza medica durata della vita si avvicina a quella sogg normali

diagnosi pre-natale:

-test non invasivi

-translucenza nucale 14° (↑ 3 mm analisi piccola falda liquida dietro nuca feto)

(forniscono stima rischio): -tri test 16° (↓αFP, ↓ estriolo, ↑βHCG)

-test invasivi: analisi cariotipo mediante amniocentesi(16°) o prelievo villi coriali (10°-12°)

SINDROME di TURNER: corredo cromosomico 45 X0 (derivante da combinazione di normale gamete con cr. x + gamete alterato privo di cr. sessuale per mancata separazione meiotica)

quadro clinico: -statura bassa

- pterigio bil. (plica cutanea estesa da reg. dell'orecchio a spalla)

- impianto basso dei padiglioni

- ipogonadismo primitivo (ovaie ipoplasiche, prive di follicoli: ↑[FSH e LH])

- 20-30% ritardo mentale

diagnosi: analisi cariotipo, [FSH,LH], es. ecografici pelvici

terapia: -GH (6/7 aa di età)

- estrogeni (12/13 aa): x sviluppo caratteri sess. secondari

- estrogeni: x cicli mestruali, ma rimane cmq sterilità

SINDROME di KLINEFELTER: corredo cromosomico variabile con presenza cr. Y che conferisce fenotipo maschile e cr. X in sovrannumero a causa di non disgiunzione meiotica.

incidenza: 1/800 maschi nati vivi

quadro clinico (alla pubertà): -aspetto longilineo con muscolatura ipotrofica e ipotonica

- genitali ipoplasici: ipogonadismo primitivo ↑ [FSH,LH]

biopsia testicoli: presenza sclero-ialinosi tubuli = azoospermia, presenza cell. di Leydig può dare suff. androgenizzazione per cui diagnosi in età adulta per sterilità

terapia: somm. testosterone a inizio pubertà per adeguata androgenizzazione (sviluppo caratteri sess. secondari) ma sogg rimane sterile.

CARDIOPATIE CONGENITE: etiologia multifatt., associazione con an. cromosomiche (Down, Turner)

condizioni materne (associate): -rosolia in I trimestre

-diabete

-alcol

-f anticonvulsivanti, vit.A, alcuni antitumorali

-madre affetta da cardiopatia congenita

quadro clinico: ! alcuni segni presenti sin da nascita, altri si manifestano succ.

-cianosi: coloraz. bluastra cute specie estremità x ↑ Hb ridotta in sangue art. o capillare (↑5g/100ml)

[-centrale: shunt dx→sx, insufficiente ossigenazione -periferica: alterazione capillari]

-tachipnea / tachicardia: tenere presenti v.n. per età

-facile stancabilità

-poliglobulia: compensatoria aggrava quadro

-accovacciamento: tipico tetralogia di Fallot

-disturbo accrescimento: specie in forme cianogene

-infezioni respiratorie: in presenza di iperafflusso polmonare

-sintomi cerebrali: lipotimie, convulsioni

-soffi: Dd fisiologici o innocenti che si riscontrano in % ↑ bambini in età scolare

diagnosi: ECG, ecocardiografia, Rx (possibile diagnosticare gran parte malformaz. in epoca prenatale)

classificazione: in base presenza cianosi e flusso polmonare

[cianosi = shunt dx→sx

iperafflusso polmonare = shunt sx→dx (↑ flusso polmonare)]

1. assenza cianosi + flusso polmonare normale = assenza shunt

2. assenza cianosi + iperafflusso polmonare = shunt sx→dx

3. cianosi + flusso polmonare normale o ↓ = shunt dx→sx

4. cianosi + iperafflusso polmonare = malformazioni cardiache particolari

CARDIOPATIE del 1° GRUPPO: (destrocardia, rara, isolata o associata a un "situs viscerum inversus")

• STENOSI POLMONARE

tipi: (a sec. livello stenosi) -infundibolare: a livello camera di efflusso ventricolo

-valvolare: più freq.

-sopravalvolare

conseguenze: emodinamiche dipendono da grado stenosi

-f. lievi moderate: no sintomi, necessari controlli a distanza

-f. gravi: ipertrofia v. dx per ↑ lavoro sistolico

-f. severe: ↑ p. v. dx → ↑ p. a. dx, se p. a. dx > p. a. sx → apert. forame ovale = shunt dx→sx: cianosi

terapia: chirurgica entro 10 aa (prima sviluppo ipertrofia)

diagnosi:

-E.O.: soffio sistolico su focolaio polmonare, sdoppiamento II tono (chiusura semilunari, valvola polmonare si chiude in ritardo x ↑ t. necessario per svuotamento v.dx)

-ecocardiografia

-ECG: segni ipertrofia dx

-cateterismo: evidenza Δp tra v. dx e art. polmonare, tanto magg. quanto + grave stenosi

• STENOSI AORTICA

conseguenze: emodinamiche dipendono da grado stenosi → ↓Gs = ↓Gc (ipoperfusione periferica)

diagnosi: -E.O.: soffio sistolico su focolaio aortico

-ECG: segni ipertrofia v. sx

-ecocardiografia

terapia: chirurgica in presenza ipertrofia v.sx (con Δp tra v. sx e aorta ↑ 60 mmHg)

• **COARTAZIONE AORTICA (o stenosi istmica):** stenosi in corrisp. arco con ostacolo a flusso di sangue in aorta discendente

-forma fetale o pre-duttale (cioè prox al dotto di Botallo)

-forma adulta o post-duttale

conseguenze: ↓ p. a valle, ↑ p. a monte stenosi = ↑ lavoro v. sx (scompenso ventricolare sx), caratteristica diff. pressoria tra arti sup. e inf. (con Δp sistolica ↑ a 30 mmHg)

terapia: chirurgica entro 10 aa con resezione tratto stenotico

CARDIOPATIE del 2° GRUPPO

caratteristiche: shunt sx→dx senza cianosi e ↑ flusso polmonare→ resistenze polm. (:p.) iniz. non ↑ (x vasodilataz. arteriolare e apertura (reclutamento) dei capillari compensatoria) quando flusso polm. triplica = ipert. polm. con dispnea a riposo ma sop. in sforzo

• **DIFETTO INTERATRIALE (DIA):** + freq. anomalia cardiaca

forme: 3 varianti in base sede -tp ostium secundum: a livello porz. media setto

-tp ostium primum: a livello porz. inf. setto

-difetto del seno venoso: in prossimità sbocco v. cava sup.

conseguenze: p. a. sx > p. a. dx = shunt sx→dx (entità dipende da p. in circolo polm. e dimens.difetto) iniz.

↑ flusso polm. non modifica p. polm. ma in età adulta ↑ prima in modo rev. e talora irr., se ipert. polm.

(sec. a iperafflusso sangue) → ↑ p. in v. dx → ↑ a. dx → flusso sangue può invertirsi = shunt dx→sx con cianosi (S. di Eisenmenger); può rimanere asintomatica fino 20 a, primo sintomo dispnea da sforzo

diagnosi:

-E.O: sdoppiamento II tono (durata sistole v.dx ↑, x maggior flusso, con chiusura ritardata valv. semilunare polm.)

-ecocardiografia: segni sovraccarico v.dx

terapia: chirurgica mediante sutura diretta difetto o applicazione innesto

• **DIFETTO INTERVENTRICOLARE (DIV):** isolato o associato a altre anomalie cardiache, dimen. difetto da pochi mm² fino a cm e può essere localizzato in porz. membranacea o muscolare setto

conseguenze: p v. sx > p v. dx = shunt sx→dx (entità dip. da dimens. difetto e Δp tra due v)

-se shunt significativo: ↑ flusso polm. → ↑ p. polm. → ipert. polm. irr. → ↑ p. v. dx = ↓ shunt sx→dx per

↓ Δp tra due v., e se p. v. dx > p.v. sx = inversione shunt (S. di Eisenmenger); sintomi congestione polm.: dispnea da sforzo, affaticabilità fino a edema polm. acuto

-se difetto piccolo: shunt non significativo senza modificaz. flusso e p. polmonare (malattia di Roger) = condizione asintomatica e stabile

diagnosi: ECG normale in piccoli difetti, per difetti ampi segni sovraccarico entrambi v.

terapia: -difetti piccoli possono chiudersi spont. ma anche in assenza no rilevanza emodinamica

-difetti ampi: t. chirurgica

• **PERVIETA' del DOTTO di BOTALLO:** vaso che in vita fetale connette a. polmonare con aorta, a nascita obliterazione, in primi gg di vita, indotta da ↑ PO₂, pervietà ↑ 3 mesi pat., + freq. in neonati pretermine

conseguenze: p. aorta > p. art. polm. = shunt aorta→art. polmonare = ↑ flusso polm. → ↑ p. polm. prima rev. poi irr., se p. art. polm. > p. aortica = inversione shunt (S. di Eisenmenger)

diagnosi: -E.O.: soffio continuo (grande e piccola pausa) in tutti focolai max quello polmonare

-ecocardiografia: valutazione shunt

-ECG: segni sovraccarico entrambi v.

terapia: chirurgica, evoluzione verso scompenso cardiaco

CARDIOPATIE del 3° GRUPPO

caratteristiche: shunt dx→sx con cianosi

• **ATRESIA TRICUSPIDALE:** rara malformazione incompatibile con vita se non si associano DIA e/o DIV che permettono, grazie a shunt sx→dx, ossigenazione di quota di sangue

• **TETRALOGIA di FALLOT:** + freq. tra cardiopatie primit. cianogene

caratteristiche: -stenosi polmonare di tp infundibolare

-aorta a cavaliere dei due v.

-DIV

-ipertrofia v. dx

(+ DIA: pentalogia di Fallot trilogia di Fallot: manca aorta a cavaliere)

conseguenze: ostruzione a efflusso v. dx = sangue segue due vie alternative = v.sx (per DIV) e aorta (origina in parte da v.dx)

ma in entrambi casi sangue venoso entra in circolo sistemico bypassando polmoni = $\downarrow P_{O_2}$ in sangue art., cianosi, v. dx sovraccarico di p. (stenosi polmonare) = ipertrofia, cianosi si accentua in condiz. di \uparrow p. intra toracica: pianto, tosse, defecazione, bambino assume posizione dello squatting = \uparrow RPT \downarrow shunt = \downarrow ingresso sangue venoso in circolo sistemico favorendo flusso di sangue in art. polmonare

diagnosi: ecocardiografia

terapia: intervento chirurgico di chiusura DIV e rimozione stenosi polmonare

CARDIOPATIE del **4° GRUPPO**

• **TRASPOSIZIONE di GROSSI VASI:** condizione per cui aorta origina da v. dx e art. polmonare da v. sx =

-sangue venoso sistemico da v. dx \rightarrow aorta = cianosi

-sangue polm. ossigenato da v. sx \rightarrow art. polm. ritornando ai polmoni.

clinica: cianosi, dispnea sin da nascita

terapia: PGE x mantenere pervio dotto di Botallo in attesa di intervento chirurgico (4 sett.)

ASMA BRONCHIALE

caratteristiche: -flogosi cronica vie aeree

-iperattività bronchiale con bronco ostruzione

cause scatenanti (in base cause): -forma allergica

-forma non allergica

FORMA ALLERGICA: predisposiz. genetica a formare IgE contro comuni Ag ambientali (allergeni: pollini, acari della polvere, epiteli e peli di animali, piume di cuscini)

patogenesi:

-I esposizione: APC + Ag → attivaz. Lf Th2 → liberazione IL4 (→ stimolaz. Lf B → Ig E specifiche → legame su superf. mastociti) IL 5 (→ stimolaz. EO) = fase di sensibilizzazione

-II esposizione: stesso Ag → legame IgE su superf. mastociti → degranulaz. → lib. istamina, PGE, leucotrieni (→ broncospasma con edema e ipersecrezione) e fatt. chemiotattici (→ richiamo cell. infiamm.)

predisposizione di sogg atopici a sviluppare asma: part. responsività APC verso tali Ag + squilibrio tra sottopop. Lf Th 1/2 con prevalenza dei Th2

FORMA NON ALLERGICA: scatenata da diversi stimoli = virus, sost. irritanti (fumo, smog), es. fisico, inalaz. aria fredda, stress

clinica: attacco asmatico può insorgere grad. o improv. ed essere lieve, moderato o severo = tosse crescente, dispnea sop. espiratoria; in casi gravi: respiro molto affannoso con marcato impegno mm accessori della respiraz., cianosi, tachipnea, tachicardia; E.O.: iperfonesi per enfisema generalizzato, prolungamento fase espiratoria con sibili

! in bambino piccolo freq. asma non è allergica ma scatenata da inf. virali vie aeree (rinovirus, orthomixovirus, paramixovirus, VRS), in bambino più grande invece più spesso allergica

diagnosi:

-anamnesi: -elementi per convalida ipotesi allergica: familiarità x atopia (rinite, congiuntiviti, dermatiti, eczemi), esposizione a allergeni (soggiorno in campagna, cuscini, materassi lana, anim. domestici)
-elementi per convalida ipotesi non allergica: insorgenza dopo attiv. fisica o stress, infez. vie respiratorie, esposiz. a sost. irritanti

-prick test (iniezione intradermica)

-RAST test (dosaggio Ig E)

-eosinofilia ↑ 5%

terapia:

-β₂ adrenergici topici (spray, nebulizzatori): - effetto rapido e breve durata x accesso acuto (salbutanolo)
-effetto + tardivo e lungo x profilassi (salmeterolo)

* mecc. azione: attivano adenilatociclastasi = ↑ cAMP = bronco dilatazione

-corticosteroidi: -per aerosol (budesonide, glunisolidi, beclometasone)

-per os (prednisone, betametasoni, metilprednisolone)

* mecc. azione: ↓ edema flogistico e sensibilizzano β₂ recett. ad azione f

trattamento varia a sec. sintomatologia: -forme lievi: β₂ adrenergici

-forme gravi: β₂ adrenergici + corticosteroidi

-evitare condizioni scatenanti

BRONCHIOLITE: patologia infettiva per lo + virale che si osserva in primi 2 aa, virus mostrano tropismo x epit. bronchiolare, ostruzione bronchiolare x edema sottomucosa con ostacolo al passaggio aria max in fase espiratoria.

clinica: quadro clinico progressivo, prima quadri di rinite succ. dispnea con tosse accessuale

diagnosi Rx torace: iperdiafania per enfisema

terapia: ospedalizzazione se neonato ↓ 3 mesi

POLMONITI / BRONCOPOLMONITI

classificazione anatomica:

-polmonite lobare: interessa intero lobo o parte di esso con caratteristica epatizzazione (s.pneumoniae)

-polmonite lobulare o broncopolmonite: interessa lobuli sparsi (stafilococco)

-polmonite interstiziale: interessa interstizio (virus, h.influenzae, mycoplasma, clamidia, p.carinii)

etiologia: virus interessano tutte età per quanto riguarda batteri

-neonati: strept. gp B, enterococchi gram -, c. trachomatis

-primi mesi: staf., clamidia

-età scolare: s. pneumoniae, m. pneumoniae, h. influenzae

-pseudomans: sogg. con fibrosi cistica

-legionella: sogg. immunodepressi

sintomi generali: febbre, tachicardia, tachipnea

POLMONITE LOBARE PNEUMOCOCCICA

etiologia: s.pneumoniae

anatomia patologica: si distingue

-fase ingorgo

-fase epatizzazione rossa: 2/3° g, edema e essudato intra alveolare costituito da NE e RBC

-fase epatizzazione grigia: deposizione fibrina

-fase risoluzione: 7° g

terapia antibiotica interrompe e accorcia diverse fasi

quadro clinico

• lattante (quadro è preceduto da lieve affezione vie aeree sup.):

-dispnea

-tachicardia / tachipnea

-cianosi perilabiale

-tosse produttiva (succ.)

-febbre ↑

-E.O.: spesso poco significativo (perchè pat. assume caratterist. di broncopolmonite a focolai) ↓ M.V

• bambini:

-febbre con brividi

-tosse prima secca poi catarrale con muco striato di sangue

-tachicardia / tachipnea

-dolore puntorio toracico

-E.O: ipofonesi con ↑ FVT, rantoli crepitanti inspiratori (crepitatio indux) che poi scompaiono per ricomparire in fase di risoluzione (crepitatio redux)

diagnosi: -↑ WBC con ↑ % NE

-↑ VES PCR

-isolamento s. pneumoniae da secrezioni

-Rx torace

! in lattante localizzaz. a lobo sup. può simulare meningite, mentre localizzaz. a lobo inf può simulare appendicite

terapia: penicillina G o ampicillina o amoxicillina + acido clavulanico o cefalosporine di II III gen.

POLMONITE STREPTOCOCCICA: p. interstiziale poco freq., per lo più complicanza di infez. virali

etiologia: strept. gp A

quadro clinico: febbre, tosse, dispnea

diagnosi: -E.O.: scarso

-↑ NE, ↑PCR, ↑ VES, ↑ TAS in fasi tardive

terapia = forma pneumococcica

POLMONITE da MYCOPLASMA: responsabile specie in età scolare di polmonite interstiziale

quadro clinico: (dopo incubazione di 1/2 sett.) febbre, malessere generale, tosse secca

diagnosi: -Rx: infiltrati di tipo reticolo-nodulare (interstiziali) diffusi ma di solito monolat.

-E.O.: scarso, possibili rumori secchi

risoluzione: lenta e spontanea

terapia: macrolidi accelerano decorso e guarigione

Dd: polmoniti virali

BRONCOPOLMONITE STAFILOCOCCICA: p. grave, più freq. in lattante

etiologia: s. aureus

condizioni favorenti: immunodepressione, osteomielite, FC

quadro: evoluzione rapida dei sintomi

complicanze: ascessi multipli polmonari e a distanza, meningite

prognosi: severa (mortalità 10/30%)

terapia f. attivi su s. aureus = vancomicina e cefalosporine II III gen.

POLMONITI da H. INFLUENZAE: gram - che causa polmonite lobare o lobulare-interstiziale in bambini ↓

5 aa *terapia:* amoxicillina + acido clavulanico o cefalosporine II III gen.

POLMONITI VIRALI

etiologia: VRS, orthomixovirus, paramixovirus, morbillo

quadro clinico: simil-influenzale

diagnosi: Rx: addensamento sfumato e irregolare "a vetro smerigliato"

complicanza: superinfezione batterica

MENINGITI: infiammazione acuta aracnoide, pia madre e liquor causata general. (ma non esclusiv.) da batteri = meningiti settiche (meningiti asettiche: quando non si riscontrano batteri nel liquor)

MENINGITI SETTICHE: (70% di casi di meningite batterica si verifica nei primi 5 aa)

diffusione:

-diff. ematogena (+ freq., complicità di infez. in altri distretti)

fattori favorenti: -patogenicità m.o.

-competenze ospite = sogg + a rischio: -neonati / lattanti -immunodepressi

-diff. per contiguità (-freq.): otomastoidite, sinusite

-diff. per invasione diretta: malformazioni, traumi, procedure chirurg. che interrompono continuità meningi

etiologia:

-neonato: e. coli, strept. gp B

-età succ.: h. influenzae, n. meningitidis (meningococco), s. pneumoniae (pneumococco)

-immunodepressi, portatori di malformazioni: l. monocitogenes, pseudomonas, s. aureus

quadro clinico: a prescindere da etiologia quadro comune eccetto in neonato

-febbre ↑ con malessere generale e agitazione psicomotoria

-cefalea intensa con fotofobia

-vomito a insorgenza improvvisa senza nausea

-rigidità nucale: (sintomo cardine s. meningea) preval. in mov. di flessione capo

-decubito a cane di fucile (lat. con dorso curvo in avanti, arti inf. flessi e capo esteso): x difesa antalgica

-segno di Brudzinsky: accentuazione flessione arti inf. in tentativo di flessione passiva nuca

-segno di Kerning: dolore in tentativo di estendere gamba a coscia flessa sul bacino a pz supino

-fenomeni convulsivi (specie in bambini)

-paralisi nervi cranici: specie III e IV

• neonato: segni grave compromissione generale predominano su sintomatologia meningea

-febbre

-tachipnea con cianosi / tachicardia

-vomito

-diastasi suture craniche / tensione fontanelle (segni importanti)

-convulsioni

complicanze: -vasculiti: trombosi vasale e lesioni ischemiche (determinano esiti neurologici motori)

-ventricoliti: in età neonatale

diagnosi: sospetto meningite (anamnesi + per pregressa infez. respiratoria, età, condizioni favorenti, quadro clinico) confermato da esame liquor (puntura lombare)

-aspetto torbido purulento per ↑ PMN (1000/10.000 el./mm³ di cui 90% NE)

-↑ [proteine]

-↓ glc (<40mg/dl) ↓ cloruri

-colorazione gram + (fino 90%)

terapia: antibioticoterapia (tratt. iniziale empirico) su base fr. m.o. in relazione a età, poi mirato

-neonati: cefotaxime + ampicillina

-bambini (>3 mesi): ceftriaxone (cefalosporina III generaz.) attivo su h. influenzae, pneumococco, meningococco; in caso di infezione da pneumococco resistente a questo f. o ampicillina, uso di vancomicina

(nefro e ototossico) per via e.v. per almeno 5 gg da scomparsa febbre;

consigliato uso corticosteroidi: ↓ incidenza di esiti neurosensoriali

MENINGITI ASETTICHE: gp eterogeneo cui diagnosi si pone in assenza di batteri ad es. liquor

etiologia: -virus: enterovirus (coxsachivirus, poliovirus, echovirus), v. della parotite

-batteri: bacillo di Koch, borrelia

-funghi: sogg. immunodepressi

quadro clinico:

-forme virali: esordio acuto (febbre, vomito, cefalea, rigidità nucale) con concomitanti sintomi di interess. g. intestinale (x enterov.) o tumefazione parotide, prognosi benigna con guarigione senza postumi,

aspetto liquor -pleiocitosi modesta con prev. Lf = asp. limpido

-[prot.] normale o liev. ↑

-[glc] normale

-forma tubercolare: deriva da massiva disseminazione ematogena durante prima infezione o riattivaz. di focolaio latente, esordio acuto o lent. progressivo (febbricola, irritabilità, inappetenza, sonnolenza),

aspetto liquor -↑ Lf modesto (<1000/mm³) = liev. torbido

-[prot.] ↑

-[glc] e cloruri ↓

caratteristica: in liquor a riposo a 37° formazione di reticolo "a ragnatela", con coloraz. di Ziehl-Neelsen si può identificare micobatterio

terapia: vedi TBC

ENCEFALITI: proc. infiamm. a carico encefalo spesso associato ad interessamento meningi = meningo encefaliti.

etiologia: per maggior parte virale

diffusione: -via ematogena

-via neuronale (HSV, rabdovirus)

quadro clinico:

-segni sofferenza cerebrale generale: Δ stato di coscienza, convulsioni

-segni sofferenza cerebrale a focolaio: dist. motricità, dist. di tipo cerebellare (tremori), incoordinaz. mot.

esame liquor: normale o ↑ Lf, [prot.] liev. ↑, [glu] normale, el. diagnostico + imp. ricerca genoma virale in liquor mediante PCR

Dd: con disordini metabolici che possono dare Δ stato di coscienza

terapia: acyclovir in encefalite herpetica

PESS: complicanza (oggi rara x diffusione vaccinazione) causata da virus del morbillo, intervallo tra infezione morbillosa e insorgenza PESS circa 6/8 aa

quadro clinico:

-esordio: Δ comportamento, declino facoltà intellettive

-succ: mioclonie, atassia, dist. linguaggio

-infine: tetraplegia rigida con complicanze internistiche fino exitus

esame liquor: ↑γglobuline

EEG: onde lente ad alto voltaggio

EPILESSIA

crisi epilettiche: manifestaz. parossistiche dovute ad abnorme scarica di una pop. neuronale della corteccia cerebrale.

! non tutte crisi epilettiche configurano epilessia: solo quando crisi si ripetono spont., cioè non scatenate da fattori noti (febbre, infezione, ipoglicemia) o nel contesto di pat. cerebrale (= crisi epilettiche sintomatiche)

classificazione crisi epilettiche:

• parziali (o focali): scarica coinvolge inizialm. parte circoscritta emisfero (può poi diffondere a entrambi = generalizzata secondaria)

-semplici: senza Δ stato di coscienza

-complesse: con Δ stato di coscienza

• generalizzate: scarica interessa subito entrambi emisferi

• crisi **PARZIALI**

SEMPLICI: stato di coscienza inalterato, possono essere caratterizzate da sintomi motori

- crisi somatomotoria (+ classica): contraz. toniche, durata: 20/30 sec, origine: corteccia motoria frontale
- crisi versive: deviaz. tonica occhi e capo (talora tronco), origine: aria pre-frontale
- crisi posturali: brusca modificazione postura, origine: frontale
- crisi fonatorie: incapacità improvvisa di parlare o ripetizione di parole o vocalizzazione
- sintomi sensoriali: interessano sfera sensoriale dunque non producono segni obiettivabili
- crisi somatosensoriali: parestesie, origine: corteccia parietale
- crisi visive: lampi punti luminosi scotomi, emiamopsie, origine: corteccia occipitale
- crisi uditive: rumori ronzii, origine: corteccia temporale
- crisi gustative: sensazione di amaro o acido
- crisi olfattive: per lo + sgradevoli, origine: giro uncinato
- crisi vertiginose

sintomi vegetativi: scariche coinvolgono sistema limbico

- tp vasomotorio: arrossamento, brividi
- tp digestivo: salivazione, deglutizione, etc..

* sintomi psichici possono accompagnare crisi parziali semplici con fenomeni tp “deja-vu” (erronea sensaz. di familiarità verso situaz. nuove) o “jamais-vu” (erronea sensaz. di estraneità verso situaz. già vissute)

COMPLESSE: caratterizzate da perdita stato di coscienza e perciò coperte da amnesia, esordio come tali o evoluzione crisi parziali semplici, caratterizzate da automatismi (masticazione, deglutizione, sfregamento mani, vestirsi, spogliarsi, emissione di frasi), possibile evoluzione in crisi generalizzate secondarie

• crisi **GENERALIZZATE:** scarica coinvolge entrambi emisferi, esordio come tale o evoluzione crisi parziale

- assenza: sospensione stato di coscienza
 - semplice: bambino si immobilizza con sguardo fisso nel vuoto
 - complessa: si associa a componenti toniche (capo in estensione), atoniche (caduta del capo), cloniche (brevi scosse specie palpebre o periorali), automatismi
- crisi miocloniche: improvvise scosse muscol. simmetriche e sincrone arti e/o tronco (no perdita coscienza)
- crisi toniche: stato di contrazione muscolare a carico mm capo, collo, cingoli o diffuso anche ad arti
- crisi cloniche: brevi contrazioni muscolari gener. bil. e simmetriche (tipiche in crisi febbrili)
- crisi atoniche: perdita tono muscolare con caduta del capo o caduta a terra
- crisi tonico-cloniche: associate a perdita di coscienza (“grande male”), si descrivono 3 fasi
 1. fase tonica: contrazione tonica tutta muscolatura con Δ stato di coscienza e fenomeni vegetativi (tachicardia, ipertensione, midriasi, \uparrow salivazione), durata: 10/20 sec
 2. fase clonica: scosse bilat. dovute a progress. rilasciamento dello stato di contrazione precedente, cui frequenza e intensità \downarrow progress., perdita di urine, fuoriuscita secrez. da bocca; durata: 30 sec
 3. post-critica: persistenza stato di incoscienza, rilasciamento muscolare completo, immobilità, durata: variabile, min/h

classificazione epilessie: base tipo crisi, gravità, frequenza, età di esordio, fattori scatenanti, prognosi

-epilessie generalizzate / parziali

-epilessie sintomatiche (evidente les. organica: tumori, malformaz., esiti soff.ischemica) / idiopatiche

• epilessie **IDIOPATICHE**

PARZIALI: gp + significativo in età pediatrica, età-dipendente, nessun deficit neurologico e/o cognitivo, esami neuroradiologici -, familiarità +, forme benigne, ben responsive a t., tendono a guarire con inizio pubertà, forma più freq.: epilessia parziale benigna con punte centro-temporali: 3/13 aa, crisi cloniche volto, arto sup. di solito a risveglio, senza Δ di coscienza.

GENERALIZZATE : gp eterogeneo, caratterizzate da crisi tonico-cloniche miocloniche e assenze, forme:

- assenze infantili: circa 6/7 aa, assenze semplici o complesse, ripetute in giornata fino centinaio, ben responsive f, fattori prognostici - : esordio > 8 aa, EEG anomalo, sesso maschile
- epilessia mioclonica giovanile: età puberale, crisi miocloniche più spesso a risveglio

S. di WEST: forma di epilessia generalizzata, età esordio < 1 aa (4-7 mesi), caratterizzata da spasmi rapidi in flessione, rallentamento o arresto sviluppo psicomotorio, EEG: punte di varia durata e morfologia, di solito sintomatica di danno cerebrale, quando es. strumentali non evidenziano Δ patologiche = forma criptogenetica, prognosi severa dipendente da etiologia

terapia

-fenobarbital: efficace in diverse forme (no assenze)

-carbamazepina: efficace in epilessie parziali

-valproato di Na: efficace sop. in forme idiopatiche

-BDZ: effetto immediato, f d'urgenza nello stato di male

-vigabatrin: per forme gravi in associaz. ad altri f, in monoterapia in s. di West

CONVULSIONI FEBBRILI: crisi epilettiche sintomatiche, età dipendenti scatenate da iperpiressia in sogg. genet. predisposti

età: 6 m - 5 aa

classificazione:

-crisi semplici: generalizzate (cloniche o tonico cloniche), < 15 min, risoluzione senza paralisi post-critica

-crisi complesse: lateralizzate o focali, > 15 min, paralisi post-critica

* *stato di male convulsivo febbrile:* se episodio si prolunga oltre 30 min senza ripresa stato di coscienza

* crisi complesse e stato di male febbrile possono essere manifestazioni d'esordio di epilessia

prognosi: ottima in forme semplici

terapia: BDZ, antipiretici

IDROCEFALO: dilatazione spazi liquorali (subaracnoidei e ventricolari) per \uparrow liquor

cause: -ipersecrezione da parte dei plessi corioidei: papilloma dei plessi

-emorragie

-ostruzione circolazione liquor: su base infiamm. o per presenza di malformazioni o tumori

quadro clinico:

-età < 2 aa: deformazione cronica con \uparrow diametri (macrocefalia), diastasi suture, tensione fontanella ant.

(a questa età idrocefalo esordio lento)

-età > 2 aa: quadro ipert. endocranica = cefalea, vomito cerebrale, papilla da stasi (F.O.: vasi venosi turgidi presenza emorragie), crisi convulsive

terapia: dipendente da causa

PARALISI CEREBRALE: persistente disordine del movimento e della postura dovuto ad una lesione non progressiva di un encefalo immaturo

cause: noxa patogena varia e conseguenze dipendono da periodo di vita intrauterina (quindi da maturaz. SNC) in cui essa agisce perciò

quadro clinico: variabile

-s. spastiche: emiplegia, paraplegia, tetraplegia

-s. discinetiche: incapacità di regolare tono muscolare e di eseguire movimenti volontari più complessi

-s. atassiche

ANEMIE: ↓ [HGB]

classificazione: etiopatogenetica

1. ANEMIE da PERDITA di SANGUE

-acuta: emorragie

-cronica: stitlicidio cronico che supera capacità rigenerativa dei precursori (+ tratto gastrointestinale)

2. ANEMIE da ↑ DISTRUZIONE G.R. (a. emolitiche): gp eterogeneo caratterizzate da

-↓ t $\frac{1}{2}$ RBC (circa 120 g)

-↑ eritropoiesi compensatoria con ↑ reticolociti in circolo

-accumulo prodotti catabolismo eme

emolisi può verificarsi o a livello splenico o vascolare (:comparsa emoglobinuria per saturazione aptoglobina), in entrambi casi ittero per ↑ [bil.] ind.

classificazione anemie emolitiche si basa su mecc. patogenetici che portano a emolisi

a. difetti intrinseci RBC

b. difetti estrinseci RBC

a. ANEMIE EMOLITICHE da DIFETTI INTRINSECI ai RBC

• **SFEROCITOSI EREDITARIA:** pat. caratterizzata da anomalia quantitativa e/o qualitativa prot. (+ freq. spectrina) di membr. con Δ permeabilità che rende g.r. sferici più vulnerabili

quadro clinico: sferociti in striscio di sangue periferico, g.r. piccoli e privi zona centrale pallida, anemia grado variabile, possono verificarsi crisi aplastiche scatenate da infez. da parvovirus

diagnosi: in caso di sospetto (presenza quadro clinico), test di emolisi (al glicerolo) che evidenzia fragilità g.r

terapia: trasfusioni se [Hb] scende a valori critici, splenectomia migliora quadro (x ↓ emolisi)

• **DEFICIT G6PD (favismo):** x-linked, G6PD = enzima rigenera NADPH → riduzione glutatione → protezione gruppi SH Hb e prot. di membr. da denaturazione ossidativa

deficit G6PD + ag. ossidante (alcuni F, cautela impiego paracetamolo - infez. acute - ingestione o inalazione fave che generano sost. ossidanti) → ossidazione gruppi SH Hb → corpi di Heinz → emolisi acuta

quadro clinico: emolisi insorge in 24/48 h da esposizione ed essendo forma acuta è di tp intravascolare con emoglobinuria (si presenta con quadro tipico in maschi, rara omozigosi in femmine, in femmine eterozigoti a seguito casuale inattivazione di un cr x, fenomeno di Lyonizzazione, attività enzimatica è variabile)

diagnosi: dosaggio enzima in g.r. (assente in maschi, ↓ in femmine eterozigoti)

terapia: trasfusione in anemia critica, profilassi crisi emolitica evitando esposizione ad ag. ossidanti

• **MALATTIA a CELL. FALCIFORMI:** AR, mutazione puntiforme con sostituz. acido glutammico con valina in posiz. 6 delle β catene = HbS in ↓ P_{O₂} si aggrega e polimerizza → distorsione g.r. (forma a falce) falcizzazione iniz. rev. (con ossigenaz. HbS depolimerizza) ma con ripetersi episodi membr. si danneggia e cell. diventano irrev. falcizzate → sequestro splenico; pat. si manifesta in I anno di vita per progr. ↓ % HbF che inibisce polimerizzazione

quadro clinico:

-eterozigote: HbS < 50% asintomatica, ep. di falcizzaz. in grave ipossigenazione (pat.cianogene)

-omozigote: HbS quasi 100%, ep. di falcizzaz. in microcircolo (x ↓ P_{O₂}) con stasi e formazione trombi = microischemie, anemia emolitica cronica

diagnosi: elettroforesi Hb (diversa migrazione HbA e HbS)

terapia: in omozigosi trasfusioni a cedenza regolare

• **TALASSEMIA:** gp anemie emolitiche AR dovute ad alteraz. quantitativa in sintesi catene globiniche

classificazione: - β talassemia: ↓ o deficit catena β

- α talassemia: ↓ o deficit catena α

conseguenze:

- ↓ [HbA]

-accumulo catena in eccesso che precipita danneggiando membr. cell. = a livello midollare danno conduce ad apoptosi di precursori della serie rossa (eritropoiesi inefficace), a livello periferico g.r. t $\frac{1}{2}$ ↓

β talassemia: geni codificanti catena β possono mantenere capacità \downarrow di sintesi o perderla complet.

(β^+ : \downarrow sintesi β^0 : deficit di sintesi)

-stato di omozigosi ($\beta^+ \beta^+ - \beta^0 \beta^0$): anemia grave (talassemia major o M. di Cooley), si rende evidente al 5/6^o mese di vita per progressiva \downarrow % di HbF ($\alpha_2\gamma_2$), alteraz. scheletriche x massiva eritropoiesi (inefficace) specie in ossa massiccio facciale, epatomegalia per tentativi eritropoiesi extramidollare, splenomegalia per cronica emolisi, col tempo accumulo Fe porta a emocromatosi (Δ parenchimale di tp fibrotico a livello epatico splenico cardiaco), anemia severa: 5/6 g/dl, terapia: trasfusioni (da inibiz. eritropoiesi e assorb. int. Fe), ferrochelanti per eliminare Fe trasfuso, età media di sopravvivenza: 40 aa

-stato di eterozigosi ($\beta^+ \beta - \beta^0 \beta$): anemia lieve (talassemia minor o tratto β talassemico), a striscio di sangue periferico microcitosi con ipocromia (\downarrow contenuto medio di Hb)

α talassemia: quattro geni deputati a sintesi catena α ciascuno dei quali contribuisce a 25%, per cui gravità varia a sec. num. geni alterati =

-mutaz. 1 gene: portatore sano, tot. asintomatico

-mutaz. 2 geni: tratto α talassemico

-mutaz. 3 geni: malattia di HbH, anemia moderata, presenza HbH (tetrameri β globine: β_4)

-mutaz. 4 geni: si manifesta in vita intrauterina con morte fetale, catene γ HbF in eccesso formano tetrameri di γ globine (γ_4) detta Hb di Bart con \uparrow affinità per ossigeno che non viene ceduto a tessuti

b. ANEMIE EMOLITICHE da DIFETTI ESTRINSECI ai RBC: formazione Ab contro Ag eritrocitari, tp di Ab

tp di Ab -caldi: IgG attivi a 37^o, emolisi gen. extravascolare

-freddi: IgM attivi <30^o dunque in microcircolo cutaneo, emolisi gen. intravascolare con ittero e emoglobinuria

terapia: prednisone (+ responsività in caso di Ab caldi), se inefficace f quali azatioprina, ciclofosfamide; in caso di Ab freddi plasmaferesi

• **MEN**

3. ANEMIE da \downarrow ERITROPOIESI: gp eterogeneo di anemie che possono derivare da

-deficit di substrati necessari per maturazione g.r.

-patologie croniche

-insufficienza di cell. staminali della serie eritroide

a. ANEMIE da DEFICIT di SUBSTRATI

• **DEFICIT di Fe:** anemia sideropenia

cause: -carenza con dieta

- \downarrow assorbimento: malattia celiaca

- \uparrow richiesta: prima infanzia e adolescenza

-perdita cronica di sangue: epistassi, MICI

quadro clinico: pallore cute mucose, astenia, sonnolenza, scarsa voglia giocare (pool di deposito di ferriti na iniz. adeguato a mantenere normali livelli di Hb poi prog. deplezione porta a \downarrow sideremia = \downarrow Hb)

diagnosi: \downarrow sideremia, ferritina, HbG, MCV

terapia: risalire a causa deficit, somm. Fe per os in forme gravi o in caso di severo malassorb. somm. per via ev, si valuta risposta a trattam. con emocromo dopo due/quattro sett., t. va proseguita per almeno tre mesi da normalizzaz. livelli Hb per ripristinare depositi

• **DEFICIT di FOLATI:** causa anemia macrocitica, folato substrato fondam. per sintesi DNA

cause: - \downarrow apporto

-malassorbimento

-diarrea cronica

diagnosi: \downarrow Hb, \uparrow MCV, in striscio sangue periferico g.r. di dimensioni \uparrow

terapia: somm. acido folico (in epatopatie somm. acido folinico. metabolita attivo)

• **DEFICIT di VIT. B 12:** causa anemia megaloblastica con macrocitosi più marcata rispetto preced.

cause: - \downarrow apporto: dieta vegetariana

-gastrite atrofica: deficit fattore intrinseco

-deficit di fattore intrinseco su base autoimmune: Ab contro f.i.

-malassorbimento

diagnosi: ↓ Hb, ↑ MCV, ↓[vit. B12]

terapia: somm. vit. B12

b. ANEMIE in CORSO di PAT. CRONICHE: anemia simile a sideropenia ma con livelli ferritina normali o ↑

cause: pat. infettive croniche, pat. autoimmuni, neoplasie

c. ANEMIE da INSUFFICIENZA di CELL. STAMINALI

-congenite: -anemia di Blackfan-Diamond: aplasia pura serie eritroide forse per Δ rec. EPO

-anemia di Fanconi (AR): aplasia tutte linee staminali = pancitopenia, exitus primi aa

-acquisite: rare, di origine virale o farmacologica

VACCINAZIONI: IgG materne attraversano placenta per cui neonato e piccolo lattante sono in genere protetti verso molte malattie; problema vaccinazioni si pone verso terzo mese quando si ha ↓ significativa di questi titoli anticorpali; di recente introduzione vaccini combinati che riuniscono fino a sei Ag in stessa preparazione con uguale efficacia e senza ↑ effetti collaterali

controindicazioni

-permanenti: -allergia/ipersensibilità accertate a prot. dell'uovo (x vacc. coltivati su uova embrionate di pollo)
-reaz. avverse gravi dopo prima somm.

-malattie neurologiche evolutive (sconsigliati vaccini con virus vivi attenuati)

-Δ sist. immunitario (immunodeficienza, immunosoppressione da leucemia/linfoma o indotta fa f)

-temporanee: -pat. acute febbrili

-t. immunosoppressiva per non + di una sett.

-gravidanza (eccez. antitetanica)

-false: -manifestaz. atopiche

-DM

-t. in corso con antibiotici, corticosteroidi ad uso topico

condizioni che si avvantaggiano delle vaccinazioni: fibrosi cistica - celiachia - cardiopatie congenite - s. di Down - malnutrizione - immaturità/prematurità

reazioni alle vaccinazioni: -locali: eritema, edema, indurimento

-general: febbre, shock anafilattico (eccezionale)

scheda vaccinale

3 ^o m	IPV antipolio i.m	DTP difterite,tetano,pertosse	HB HBV	Hib H.influenzae 6		
5 ^o m	"	"	"	"		
11 ^o /12 ^o m	OPV antipolio x os	"	"	"		
15 ^o /18 ^o m					MPR morbillo,pertosse,rosolia	
3 ^o aa	"					
6 ^o aa					"	
11 ^o /12 ^o aa			se non vaccinati alla nascita con 3 dosi di richiamo		"	dT difterite tp adulto

DERMATITI

DERMATITE ATOPICA: detta eczema atopico, freq. in età pediatrica, si distinguono tre fasi

-lattante: eruzione eritemato papulo vescicolose sop. a guance, pruriginosa che rende neonato irritabile e disturbato nel sonno; a causa grattamento formazione di croste siero ematiche

-infanzia: lesioni più secche a pieghe del gomito, ginocchio, polsi, caviglie, dietro orecchie; in maggior parte guarigione completa; in 20% forma adulto

-adulto: medesime aree interessate in infanzia con aspetto lichenificato

terapia: in fase acuta idrocortisone topico + antistaminici per os per prurito, succ. unguenti per lesioni secche

DERMATITE da PANNOLINO: molto freq. riscontro di eritema in zona applicazione pannolino per irritazione cutanea causata da urine e feci, spesso poi possono instaurarsi sovrainfezioni micotiche da candida (fine orletto di squame a periferia eritema)

profilassi: cambio frequente pannolino, paste di ossido di Zn protettive

NEOPLASIE: in paesi occidentali II causa di morte in età pediatrica (eccetto I aa)

prevalenza: leucemie, linfomi, neoplasie solide di origine mesenchimale, forme più immature (indifferenz.)

predisposizione genetica: in caso di leucemie, tumore di Wilms, retinoblastoma

* in generale buona risposta a Ch.T., in t. infantili non è possibile prevenzione né diagnosi precoce

T. CEREBRALI: II per incidenza dopo leucemie (più freq. astrocitoma)

istologia: -origine gliale (astrocitoma)

- “ neuronale
- “ embrionale
- “ meningi

sedi + freq.: sottotentoriale, fossa cranica post., IV ventricolo, cervelletto

quadro clinico: -segni ipert. endocranica (cefalea, vomito cerebrale, papilla da stasi, crisi convulsiva)

-Δ attenzione

-sonnolenza, irritabilità

diagnosi: Tc con mdc, RMN

terapia: R.T., Ch.T., t. chirurgica (possono residuare deficit focali neurologici, endocrinopatie legate a demolizione chirurgica e R.T.)

NEUROBLASTOMA: età mediana a diagnosi 2 aa, deriva da tess. embrionale neuroectodermico della cresta neurale (midollare surrene e gangli simpatici), funzionale = secrez. catecolamine con riscontro loro metaboliti (ac. vanilmandilico e omovanilmandilico) in urine

sede + freq.: surrene = massa palpabile dura a livello ipocondrio/fianco

sintomatologia: spesso aspecifica, perciò a momento diagnosi malattia diffusa

diagnosi: Tc o RMN confermata da biopsia

terapia: solo a I stadio t. comp. asportabile con chirurgia

NEFROBLASTOMA o tumore di Wilms: neoplasia + freq. del tratto uro-genitale in età pediatrica 1-5 aa, si presenta come lesione capsulata in qualsiasi porzione rene, in maggior parte casi ben differenziato (solo 10% forme anaplastiche)

quadro clinico: -massa addominale palpabile a livello del fianco

-dolore

-ipertensione (x compressione vasi e/o secrez. ectopica renina)

-ematuria

diagnosi: ecografia renale, Tc

terapia: chirurgica, Ch.T. adiuvante

RETINOBLASTOMA: neoplasia rara che insorge entro 2 aa

forme:

-sporadica

-ereditaria: mutazione congenita gene RB, oncosoppressore, su cr. 13; teoria del doppio colpo = seconda mutazione acquisita a carico stesso gene su cr. omologo comporta perdita funzione del gene = tumore

quadro clinico: leucocoria (: occhio di gatto), riflesso bianco giallastro a livello pupilla, ↓ visus, strabismo

terapia: chirurgia, R.T., Ch.T.

LEUCEMIE: neoplasia + freq. in età pediatrica, patologie dei tess. emopoietici caratterizzate da proliferaz. neoplastica clonale

+ leucemie linfoblastiche acute / leucemie non linfoblastiche acute / leucemie mieloidi croniche –

etiologia: sconosciuta, principali correlazioni

-s. di Down: rischio leucemia 15/18 volte ↑

-alteraz. cromosomiche: + freq. traslocazione 9/22

-gravidanza attempata: maggior incidenza anomalie cromosomiche

-radiazioni: ↑ incidenza dopo Hiroshima/Nagasaki /Chernobyl, a seguito di esposizione materna a radiaz. a scopo diagnostico specie in I trimestre, pregressa R.T.

-f antiblastici

-immunodeficienze congenite o trattamento con immunosoppressori

diagnosi: sospetto su base quadro clinico e ematologico confermato da es. cito-isotologico midollo osseo

-emocromo: anemia, piastrinopenia, leucocitosi variabile

-striscio di sangue periferico: presenza blasti leucemici

-aspirato midollare (creste iliache): indispensabile x confermare diagnosi e definire caratterist. biologiche cell. leucemica (Ab monocl. evidenziano markers (CD) per distinguere f. linfoidi/mieloidi e grado di maturazione)

-biopsia midollare: in casi dubbi

quadro clinico:

-accumulo blasti neoplastici sopprime proc. ematopoietico: anemia = pallore astenia - piastrinopenia = petecchie, ecchimosi, epistassi - neutropenia = febbre, ↑ suscettibilità a infezioni

-dolore e fragilità ossea per espansione midollare da parte blasti

-epatosplenomegalia e adenomegalia

-blasti in liquor con sintomi ipert. endocranica (specie LAL)

-ipertrofia gengivale: per infiltrazione blasti (segno tipico LANL)

fattori prognostici negativi: -età: prognosi migliore 1-10 aa

-sesso maschile

-leucocitosi \uparrow 50.000/mm³

-tp T

-presenza traslocazioni

terapia

• LAL : prevede quattro fasi

-induzione remissione: remissione compl. (assenza malattia clinic. evidente con % blasti midollari < 5%) si ottiene in quasi totalità pz, protocolli variano in intensità a sec. rischio

-consolidamento remissione: f diversi di quelli usati in precedenza

-reinduzione remissione: simile a prima fase

-mantenimento remissione: obiettivo eradicare complet. malattia

durata tot in passato 5 aa, ora 2 aa

in tutti pz prevista terapia profilattica x SNC

guarigione % : > 80% per pz a basso rischio, circa 50% per pz a peggior prognosi

principale ostacolo guarigione: recidiva e anche se si può ottenere seconda remissione solo piccola % pz rimane libera da malattia per lungo tempo

indicazioni a trapianto midollare: forme severe (leucocitosi > 200.00), recidiva midollare entro 24 mesi

risultati dipendono da: compatibilità HLA, stato malattia

• LANL : non tiene conto diverse forme ne di fattori prognostici, remissione (in 80% casi) è seguita da fase di consolidamento con stessi f o altre combinazioni, recidiva in genere precoce e interessa quasi sempre midollo, indicazioni al trapianto in prima remissione

tossicità t.: -R.T. al SNC: dist. di personalità, dell'apprendimento

-Ch.T.: dist. endocrini, di crescita, sterilità

-↑ rischio neoplasie secondarie

LINFOMI

• HODGKIN: età giovanile (circa 20 aa) caratterizzate, da cell. di Reed-Stenberg

quadro clinico: esordio adenomegalia linf. laterocervicali o sopraclaveari, malessere generale, astenia, febbre con sudorazione notturna

diagnosi: di certezza con es. istologico linfonodi, stadiazione con Tc

terapia: ben responsivi a Ch.T. R.T., % diagnosi ↑ benché dipendente da stadio

• NON HODGKIN: età 5/15 aa

fattori di rischio: -immunodeficienze congenite

-immunosoppressione

-pregresse R.T.

divers. da età adulta sono caratterizzati da rapida diffusione linfonodale ed extralinfonodale

categorie: se ne distinguono tre

-linfomi linfoblastici in sede timica quasi sempre a cell T (50%)

-linfomi a piccole cell. in sede addominale a cell B (40%)

-linfomi a grandi cell. in genere a cell. B (5/10%)

quadro clinico: dipendente da sede

-addominale: esordio acuto con occlusione od invaginazione (addome acuto)

-timica (mediastino): compressione v. cava sup., versamento pleurico

terapia: R.T. sopr. per localizz. timiche + Ch.T.

GLOMERULONEFRITI

GLOMERULONEFRITE POST-STREPTOCOCCICA: interessa bambini 3-10 aa, preceduta in genere, con latenza 10-14 gg, da infezione alte vie respiratorie.

etiologia: ceppi nefritogeni S. β emolitico gruppo A

patogenesi: deposiz. a livello glomerulare I_c circolanti o formatesi in situ dopo deposiz. Ag batterici

quadro clinico: **s. nefritica**

-ematuria: micro / macro (urina color lavatura di carne)

-oliguria (x \downarrow FGR): edemi sottopalpebrali, ritenzione idrosalina = ipertensione, \uparrow azotemia e creatinina

-proteinuria < 2 g/die

diagnosi: di solito no biopsia ma su dati laboratoristici

-es. urine: proteinuria non selettiva, tappeto emazie, cilindri ematici (indica origine alta ematuria)

- \uparrow TAS, azotemia, creatinina, ipocomplementemia

prognosi: risoluzione arco di sett. (può persistere lieve proteinuria)

terapia: penicillina per os (10 gg), dieta povera di liquidi, di sale e di proteine, riposo

GLOMERULONEFRITI EVOLUTIVE: gp eterogeneo GNF che, div. da preced., tendono a IRC

• GNF a **DEPOSITI MESANGIALI di Ig A** (o M. di Berger): si manifesta con episodi ricorrenti di macroematuria, in concomitanza infez. vie respiratorie sup., intervallati da persistente microematuria +/- proteinuria
diagnosi: \uparrow [Ig A] , biopsia renale depositi mesangiali Ig A

terapia: corticosteroidi a basse dosi

• GNF **RAPIDAMENTE PROGRESSIVA:** diverse GNF che evolvono rapid. verso IRC, caratterist. istologica: formazione di semilune in spazio di Bowman x accumulo cell. flogistiche e mat. fibrinoide con interessamento glomerulare > 50/70 %

• **S. di ALPORT:** pat. ereditaria caratterizzata da microematuria e proteinuria cronica, dist. uditivi e visivi (mutaz. geni che codificano collagene)

S. NEFROSICA

caratteristiche

-proteinuria > 3.5 g/die	-edemi*
-ipoalbuminemia < 3 g/dl	-iperlipidemia

quadro clinico:

-esordio lento, edemi iniz. palpebrali e perimalleolari succ. versamenti in cavità sierose

* [patogenesi edema: duplice -proteinuria = \downarrow [prot.] sop. albumina = \downarrow p. oncotica = trasudazione
- \uparrow secrez. Ald compensatoria a \downarrow volemia = riassorb. acqua e sodio]

[proteinuria, oltre a dare ipoproteinemia, da Δ quadro elettroforetico: - \downarrow picco alb e γ globuline (Ig)
- \uparrow (rel.) α_1 α_2 β globuline]

-perdita fattori coagulazione = \uparrow fatt. pro-coagulanti con stato di ipercoagulabilità con complic. tromboemboliche

-perdita prot. specifiche leganti sost. liposolubili (ormoni, vit. D)

forme: -secondarie (LES, DM, patologie infettive, f)

-idiopatiche: più freq., si distinguono x aspetto istologico e prognosi =

• S. NEFROSICA a **LESIONI GLOMERULARI MINIME:** forma + freq. in età pediatrica < 6 aa

quadro clinico: s. nefrosica, caratteristica proteinuria selettiva (solo alb)

terapia: buona responsività a corticosteroidi

prognosi: buona, può recidivare

• S. NEFROSICA a **LESIONI GLOMERULARI FOCALI:** simile prec. ma proteinuria non selettiva e ematuria

terapia: resistente a t. con corticosteroidi e/o immunosoppressori

prognosi: evoluzione verso IRC

• S. NEFROSICA **MEMBRANOSA:** freq. associata a HBV, caratterizzata da ispessimento membr. basale

quadro clinico: s. nefrosica

• S. NEFROSICA **MEMBRANO-PROLIFERATRIVA**: età > 10 aa, caratterizzata da proliferaz. cell. mesangiali e depositi tra endotelio e m.b. di frazioni del complemento

quadro clinico: s. nefrosica e ematuria con ↓ [complemento]

terapia: resistente a corticosteroidi

prognosi: evoluzione verso IRC

diagnosi (s. nefrosica):

-es. urine: proteinuria (selettiva o non) > 3.5 g/die, ricerca emazie

-es. di laboratorio: ipoproteinemia (V.N. 6/8 g/dl) con alb. < 3g/dl, a elettroforesi ↑ picco α_1 α_2 β globuline, ↑ colesterolo, trigliceridi, ↓ [complemento] (in forma membrano-proliferativa)

-biopsia: prima iniziare t. corticosteroidea (: forma + freq. a lesioni glomerulari minime responsiva a t. forme resistenti t. e/o proteinuria non selettiva e/o ipocomplementemia e/o ematuria richiedono biopsia)

terapia:

-prednisone 1-2 mg/Kg/die (x freq. recidive opportuno non continuare t. cortisonica x ↑ rischi = deficit di accrescimento, osteoporosi, ↑ PA, Δ psichiche ma immunosoppressori anche se ↑ tossicità)

-diuretici: x ↓ edemi (! controllare potassiemia)

-ace inibitori: x ↓ proteinuria

I.V.U: molto frequenti in età pediatrica con prevalenza in femmine per brevità uretra = maggiore facilità m.o. a risalire lungo vie escretrici

precocità e ricorrenza IVU → sospettare malformazioni o alterazioni funzionali apparato uro-genitale

etiologia: -90% gram - : 80% E. coli altra % proteus, klebsiella, pseudomonas

-10% gram + : stafilococchi, streptococchi fecali

+ freq: infezione per via ascendente

-freq: infezione per via linfatica/ematica

condizione più freq. associata: reflusso vescico-ureterale

quadro clinico: -pollachiuria

-stranguria: minzione dolorosa e a gocce

-disuria: difficoltà alla minzione

-febbre

in neonato e lattante quadro aspecifico con inappetenza, vomito, diarrea, febbre

diagnosi:

-es.urine: leucocituria (WBC > 10 x campo), batteriuria, urinocoltura con antibiogramma es. fondamentale per certezza diagnostica (almeno 100.000 colonie/ml di un germe) , valori inf. o + germi: contaminazione campione (opportuno ripetere esame)

-es. di laboratorio: leucocitosi, ↑ PCR, VES

-uretrocistografia minzionale: mette in evidenza presenza reflusso vescico-ureterale

terapia: importante eradicare IVU perché forme persistenti → danno renale irrev., antibiotici sono indicati da antibiogramma, in forme recidivanti correggere chirurgicamente event. malformazioni

MALATTIE INFETTIVE

MORBILLO: pat. infettiva acuta ad alta contagiosità

eziologia: morbillo virus (paramixovirus)

contagio: goccioline saliva

età: 2-10 aa

quadro clinico:

-periodo incubazione: (circa 12 gg) silente

-periodo prodromico: (4/5 gg) mucosa orale, faringea, tonsille appaiono eritematose e ricoperte muco, si manifesta con starnutazione con secrezione sierosa, siero mucosa, febbre fino a 39-40⁰, tosse secca stizzosa, patognomomiche: macchie di Koplik su fornice gengivale della dimensione della testa di spillo con alone rosso e centro bianco

-periodo esantematico: volto, tronco, arti sup., e poi addome e arti inf., si completa in 3 gg con ↑ temp. = macule rosa rosso-vivo → papule, senso di sopore e linfadenopatia (linf laterocervicali, sottomandibolari)

-periodo desquamativo: IV giorno ↓ febbre (per crisi), ripresa condiz. generale e graduale impallidimento seguendo ordine di comparsa

complicanze: + freq. in debilitati e immunocomprom.

-polmonite di tp -interstiziale: dovuta a virus

-lobare: + freq. x sovrainfezioni batteriche

-encefalite per viremia morbillosa (può condurre a exitus)

-PESS rara

diagnosi: tosse + macchie di Koplik, a esantema conclamato caratteristico aspetto, diffusione cranio-caudale e durata tre gg

prognosi: buona eccetto in compromessi per rischio complicanze

profilassi: vaccinazione

terapia: sintomatica (antipiretici, antitussivi, antibiotici x compl. batteriche)

contratta in gravidanza: ↑ incidenza aborto e parto pre-termine, no malformazioni

VARICELLA: pat. infettiva acuta ad altissima contagiosità

etiologia: virus varicella-Zoster (VZV) (herpes virus)

* varicella espress. I infez., herpes zoster espress. riattivazione virus rimasto latente in ganglio nervoso può comparire in neonato, da madre varicellosa, quando infez. materna si verifica 5 gg precedenti parto

quadro clinico:

-periodo incubazione: due/tre sett. senza o lieve periodo prodromico

-periodo esantematico: in ondate successive macule rosse pruriginose → papule → formaz. al centro di vescicola che poi la sostituisce tot., prima a contenuto sieroso poi torbido (pustola) (durata fase vescicolare 3-4 gg) → formaz. croste che cadono spont., esantema inizia a tronco e poi diffonde (anche testa e mucose) risparmiando reg palmo-plantari, evoluz. singoli elementi non sincrona perciò in ogni momento possono riscontrarsi tutte fasi, durata tot. esantema 8-12 gg, durata febbre 5-6 gg

complicanze: -impetiginizzazione vescicole per grattamento e sovrainfezione batterica

-cerebellite: evoluzione benigna con guarigione completa

-pneumopatia: di tp interstiziale

diagnosi: tramite caratteristiche esantema

terapia: antipiretici, polveri antipruriginose, antistaminici, aciclovir in immunocompr. e varicella neonatale

profilassi: vaccinazione in bimbi a rischio di sviluppare complicanze (con leucemia, cardiopatie, immunosop.)

• **VARICELLA CONGENITA:** (rara) per infezione materna in I trimestre di gravidanza, determina

-atrofia corticale

-ipoplasia arti

-malformazioni oculari e gastrointestinali

ROSOLIA: pat. infettiva contagiosa caratterizzata da

-lieve sintomatologia generale

-esantema maculo papulare

-linfadeniti retroauricolari, cervicali post., e post occipitali

etiologia: rubivirus

quadro clinico:

-periodo incubazione: silente (20 gg)

-periodo prodromico: sintomatologia generale lieve + adenopatia in tre stz linfonodali (patognomonica !)

-periodo esantematico: maculo-papuloso prima volto con diffusione a tutto corpo in 24 h, elementi singoli (morbilliforme) o fusi con aspetto di eritema diffuso (scarlattiniforme) febbre, scomparsa in 3 gg

complicanze: rischio ↑ con avanzare età (adulti: artriti, nevralgie)

diagnosi: linfadeniti + esantema (Dd morbillo: evoluzione più lenta esantema e ricerca macchie Koplik)

terapia: nessuna

prognosi: buona

• **ROSOLIA CONGENITA:** per infezione materna in I trimestre di gravidanza, determina

-↑ rischio aborto

-lesioni oculari: cataratta, retinopatia

-lesioni cardiache: pervietà del dotto di Botallo, DIA, DIV

-lesioni cerebrali: sordità, deficit mentali

-ritardo di crescita intrauterino

rischio di danno fetale > 90% (e solo alcuni di questi sono visibili ecograficamente)

in II trimestre rischio di infezione fetale basso ma con altrettante lesioni dunque vaccinaz. in tutte donne (non in gravidanza) che non siano state vaccinate in età pediatrica, in caso di sieroconversione (posit. a Ab specifici preced. negativi) o sospetto contagio durante gravidanza = somm. di Ig ma non escludere comp. rischio di infezione fetale

SCARLATTINA

etiologia: dovuta a localizzazione faringea di streptococco β emolitico gp A produttore di tossina eritrogenica responsabile esantema

quadro clinico:

-periodo incubazione: breve

-periodo prodromico: febbre ↑, odinofagia, cefalea, nausea, vomito, faringe e tonsille iperemiche con placche biancastre, linfadenopatia cervicale, lingua iperemica con papille tumefatte (lingua a fragola o lampone)

-periodo esantematico: 24/48 h dopo papule rosso acceso ravvicinate e intervallate da cute eritematosa con diffusione centripeta (arti→tronco→volto), durata esantema 3/4 gg con caduta febbre per lisi

complicanze: -GNF acuta post infettiva

-diffusione ematica

terapia: penicillina o in presenza di allergia macrolidi

QUINTA MALATTIA

etiologia: parvovirus B19

quadro clinico: decorre spesso in maniera asintomatica oppure insorgenza di esantema "a guance schiaffeggiate" (risparmiando mento, fronte e zona periorale) e poi tronco e arti senza sintomatol. generale, caratteristica: accentuazione esantema in seguito a stimoli fisici (bagno caldo, freddo, frizionamento)

! contratta in I trimestre: aborto

! contratta in altri trimestri: idrope fetale

PERTOSSE: pat. infettiva acuta caratterizzata da accessi di tosse

etiologia: bordetella pertussis (gram -)

contagio: goccioline saliva

quadro clinico: comparsa cianosi durante accessi per ↓ ventilazione e ↓ portata polmonare dovuta a effetto Valsava, dopo due sett. accessi ↓ e poi scompaiono

diagnosi: facile durante accessi, E.O.-

terapia: eritromicina o altri macrolidi

PAROTITE

etiologia: rubulavirus (paramixovirus)

quadro clinico: tumefazione, dolorabilità gh. salivari sop. parotide

-periodo incubazione: 21 gg

-periodo prodromico: febbre modica, cefalea e dopo tumefazione dolente di una o entrambi parotidi (non contempor.) tale da far apparire padiglioni auricolari ingranditi (:orecchioni), cute edematosa che maschera limiti tumefaz. ghiandolare, otalgia riflessa, dolore a masticazione e deglutizione, tumefaz. dopo aver raggiunto acme in 1/3 gg recede lentamente

complicanze:

-meningoencefaliti: specie se età pz ↑ 15 aa (entro 10 gg), liquor presenta caratteristiche meningite asettica, evoluzione benigna

-orchite: complicanza infez. contratta in età adolescenziale e adulta, si manifesta dopo 1 sett. da tumefaz. parotide

-pancreatite acuta

-sordità per lesione VIII

dd linfadeniti laterocervicali: solco retroauricolare resto libero e sono ben definibili confini linfonodali

SESTA MALATTIA

etiologia: human herpes virus 6 (HHV-6)

età: + freq. < 3 aa

quadro clinico: iperpiressia (39/41⁰), possibile agitazione psicomotoria e tensione fontanella, dopo 3/4 gg caduta febbre per crisi e comparsa esantema maculoso o maculo papuloso su corpo escluso volto che scompare dopo 1/2 gg

diagnosi: febbre molto elevata che scompare in coincidenza con comparsa esantema

terapia: antipiretici, anticonvulsivanti (in caso di convulsioni febbrili)

MONONUCLEOSI INFETTIVA

etiologia: EBV (meno freq. in bambini)

trasmissione: saliva (malattia del bacio)

quadro clinico: 80% asintomatica, 20% sintomatica = compromissione stato generale, linfadenopatia, epatosplenomegalia, possibile rash cutaneo con aspetto morbilliforme o scarlattiniforme, guarigione graduale dopo 2/4 sett

diagnosi: sospetto indotto da quadro clinico, confermato da striscio di sangue periferico = Lf T atipici di grandi dimensioni (x infezione)

terapia: sintomatica

DIFTERITE

etiologia: C. diphtheriae (gram +)

quadro clinico: segni generali tossiemia = febbre, astenia, ipotensione, vomito, tumefazione tonsille, faringe linfonodi

complicanze: -miocarditi: dist. del ritmo, prognosi spesso infausta

-paralisi flaccida: espressione di polineuriti che tendono a regredire

diagnosi: isolamento m.o. da tampone faringeo

terapia: antitossina + penicillina

profilassi: obbligo vaccinazione in età pediatrica

SIFILIDE

etiologia: treponema pallidum

trasmissione: via placentare

forme: -congenita precoce ↓ 2 aa

-tardiva

quadro clinico:

-forma congenita precoce: -lesioni cutaneo-mucose (bocca, genitali, ano)

-epatosplenomegalia

-polmonite

-osteocondrite: a Rx

-periostite: ispessimento ossa lunghe a Rx

-forma congenita tardiva: lesioni = periodo terziario (gomme) + triade di Hutchinson = malformazioni incisivi sup., sordità per lesioni VIII, cheratiti

diagnosi:

-forma precoce: no indagini sierologiche = ↑ FP per presenza IgG anti treponema di origine materna

-forma tardiva: indagini sierologiche tp VDRL (poiché IgG materne ↓)

terapia: penicillina G

TOXOPLASMOSI

eziologia: T. gondii, protozoo, serbatoio naturale gatti, roditori, uccelli

contagio: -contatto con gatti

-ingestione verdure contaminate da oocisti

-ingestione carni poco cotte (animali infestati)

*non c'è trasmissione interumana eccetto quella transplacentare (! rischio trasmissione ↑ con aumentare età gestazionale ma entità danno tanto magg. quanto più precoce è stata infezione della gestante)

quadro clinico: tre forme

-lesioni cerebrali + lesioni oculari con deficit

-calcificazioni cerebrali + corioretiniti senza deficit

-positività solo sierologica (forma subclinica)

! aborto in infezione precoce della gestante

profilassi: dosaggi Ig per evidenziare prec. sieroconversione gestante (comparsa IgM), non avere contatti con gatti, non mangiare carne cruda o poco cotta, verdura frutta non ben lavate

terapia: farmacologica in caso di sieroconversione e in sogg. immunodepressi (: forma acquisita decorre in sogg. normali in modo paucisintomatico (talora maless. generale, febbre, linfadenopatia con esantema), in sogg. immunocompr. infez. può essere letale per complicanze (encefalite, broncopolmoniti, miocarditi)

SEPSI: sindrome da risposta infiammatoria sistemica scatenata da un'infezione o da liberazione in circolo di tossine, affinché si verifichi è necessaria presenza di un focolaio primitivo

quadro clinico: febbre ↑, ↑ F.C., tachipnea

evoluzione: necessario intervenire perché evoluzione è shock settico = -ipotensione, oliguria
-cute fredda e cianotica
-CID stato confusionale

diagnosi: -es. colturali: per ricerca m.o. (emo, urino, copro coltura)

-emocromo: conta PLT e quadro coagulazione (CID)

-equilibrio acido-base, elettroliti

terapia: empirica in attesa isolamento m.o. = antibiotici attivi su gram - / + e terapia di supporto (cortisoni, infusione idro-elettroliti)

CMV: virus appartenente a famiglia herpes virus, causa + freq. di infezione virale congenita

conseguenze -10% -ritardo di crescita intrauterina

-epatosplenomegalia con ittero

-corioretinite e sordità neurosensoriale

-microcefalia con calcificazione

di questa %: exitus 30% e sequele gravi in 80/100%

-90%: asintomatica ma con possibile sordità neurosensoriale in età infantile (1 aa) e ritardo mentale

diagnosi: isolamento virale in prime due sett. di vita da urine e saliva (↑ SE e SP)

terapia: ganciclovir

HERPES V.

-tp 1: oro labiale

-tp 2: genitale = infezione per passaggio da canale del parto infett, rischio ↑ se infez. è primaria (rara trasmissione per via ascendente o transplacentare: causa di aborto e malformazioni)

R.G.E.: risalita involontaria contenuto gastrico in esofago

fattori predisponenti: diversi fattori che possono essere definiti fisiologici in primi anni di vita

-brevità della porzione addominale SEI

-maggior ampiezza angolo di His (tra porz. terminale esofago e stomaco)

-↑ P addominale per obesità, pianto, iperalimentazione

-discinesia motoria ultima porzione esofago (rilasciamenti transitori inappropriati dello SEI)

quadro clinico: (solo se quantità mat. refluito è abbondante e molto acido = MRGE) diversa a sec. età

-lattante: eccessivo rigurgito fino vomito, inappetenza con ↓ crescita, insonnia, pianto, in casi più gravi anemizzazione progressiva

-bambino: dolore retrosternale, epigastrico, pirosi con inappetenza, in casi gravi esofagite con erosioni o ulcera

diagnosi: ph-metria delle 24 h fornisce informazioni utili per diagnosi e terapia poiché valuta

-indice di reflusso: % di tempo in cui ph esofago è < 4

-numero di reflussi totali

-momento di insorgenza in rapporto ai pasti

indice di reflusso - < 5% = normale

-5/10% = reflusso lieve

- > 15% = reflusso moderato-grave →opportuna EGDS

terapia:

-in forme sintomatiche (assenza di dist. di crescita): posizionamento in ortostatismo in modo da ottenere (mediante cuscini) piano inclinato di almeno 30° e frazionamento pasti (piuttosto che pochi e abbondanti)

-in bambino più grande: evitare cibi favorevoli RGE (cioccolato, menta, pasti iperlipidici, brodo di carne, bibite gassate)

F: antiacidi (breve durata d'azione per cui si devono impiegare 4/5 dosi/die), inibitori di pompa, in caso di esofagite istolog. accertata f antagonisti dei rec. H₂ (= riducono secrez. gastrina) ranitidina, famotidina

DOLORI ADDOMINALI RICORRENTI

caratteristiche: -insorgenza da almeno tre mesi

-frequenza di almeno due/tre episodi al mese o notturni e ingravescenti

-interferenza con normali attività

quadro clinico: non esiste quadro clinico univoco

-sede: 2/3 ombelicale, 1/3 epigastrica

-in relazione o meno con pasti e evacuazione

-tp: sordo o tp colica

-durata: pochi minuti o diverse h

-associato o meno altri dist. gastrointestinale (nausea, vomito, diarrea, stipsi)

diagnosi: esami di prima istanza

-coprocoltura

-es. digestivo delle feci (ph, presenza di sost. riducenti, sangue, cell.ematiche)

-es. urine con urinocoltura

-ecografia addominale

se presenza di altri segni/sintomi (febbre, calo ponderale, inappetenza) necessari es. di seconda istanza

-ph metria

-Rx con pasto baritato

-EGDS

cause: buona % DAR sono sostenuti da pat. organica = RGE, infez. H.p., s. intestino irritabile

COLICHE del LATTANTE: molto freq. in primi mesi di vita episodi di dolori addominali acuti con pianto inconsolabile, pugni chiusi, colorito acceso del volto

diagnosi: criteri per diagnosi sono -↑ fr. in prime sett, ↓ o scomparsa dopo quarto mese

-eccessiva flatulenza

-accessi di pianto (durata media 40min)

-frequenza 3gg/sett da almeno tre sett.

-E.O.: escludere altre cause di pianto

-coprocoltura e ricerca sangue occulto

terapia: tranquillizzare genitori perché in 90% dei casi scomparsa coliche entro quarto mese ma questo dopo aver escluso cause organiche (no sintomi associati ne ritardo di accrescimento), dopo breve per. di prova con antiacidi (per escludere RGE) e latti idrosilati (per escludere intolleranza a prot. latte vaccino)

DIARREA ACUTA: definita come ↑ volume, contenuto idrico e n. evacuazioni di durata < 2 sett

(n. e consistenza diverso in rapporto età e alimentaz., in lattante 4/6 evacuazioni con feci ricche d'acqua)

etiologia

• **VIRUS** : (+ freq.) in part. rotavirus, *trasmissione:* oro fecale, replicazione in enterociti maturi (come adeno virus, astrovirus in enterociti basali), *quadro clinico:* diarrea, vomito, febbre, Δ idroelettrolitica (se ↑ 4 gg)

• **SALMONELLA MINORE** : *trasmissione:* carne latte uova pollame, *quadro clinico:* diarrea tp secretorio (attivaz. adenilato cilcasi = ↑ [cAMP] = no assorb. Na Cl, secrez. Cl e HCO₃) nausea, vomito, febbre, dolori addominali crampiformi, *diagnosi:* isolamento m.o. con coprocoltura (dd diarree virali)

• **CAMPYLOBACTER JEJUNI:** *quadro clinico:* enterotossina termolabile si lega a rec. enterocita con diarrea di tp secretorio con possib. muco e sangue (simulando MICI), febbre, malessere generale, *trasmissione:* oro fecale, *durata:* 1/4 gg, *diagnosi:* isolamento m.o. con coprocoltura

• **YERSINIA ENTEROCOLITICA:** *quadro clinico:* enterotossica termostabile da diarrea di tp secretorio, febbre, vomito, dolori addominali, *diagnosi:* isolamento m.o. con coprocoltura

• **E. COLI:** si identificano quattro gruppi

-entero tossigeni: enterotossina responsabile diarrea di tp secretivo

-entero invasivi: invadono cell. intestinale causandone morte per lisi e intensa risposta infiamm.

-entero patogeni: lesioni a carico microvilli per adesione a cell. intestinale

-entero emorragici

quadro clinico: diarrea, di tp ematico in EM, dolori addominali, vomito, febbre in EI

• **VIBRIO CHOLERAE:** esistono settanta sierotipi diversi che causano diarrea acuta, solo uno causa colera; *trasmissione:* acqua o cibi contaminati, *quadro clinico:* diarrea con feci ricchissime di acqua e bicarbonato = rapida acidosi e disidratazione, febbre, *diagnosi:* coprocoltura

! a prescindere da ag. etiologico importante valutare grado di disidrataz. e fattori che la aggravano

grado di disidratazione: -↓ peso

-secchezza cute mucose

-occhi infossati

-pianto senza lacrime

-oliguria

-ipotensione e/o polso rapido

fattori che aggravano: -↑ numero di scariche/die

disidratazione

-vomito concomitante

-mancata reidratazione

-interruzione allattamento

terapia:

! morte non per infez. ma per danni indotti da disidratazione ! diarrea: espress. della lesione indotta da tossina e/o m.o. ma rappresenta anche mecc. di difesa: disepitelizzazione e peristalsi allontanano m.o.

da intestino attraverso feci = non bloccarla con f ma trattare disidratazione, conseguenza della diarrea

-reidratazione: per os = si basa su presenza in enterocita di un mecc. di riassorbimento Na-glu che

rimane attivo anche in presenza di enteriti e che produce max riassorbimento di acqua, soluz. in bustine

da diluire in ½ l di acqua, dosi dipendono da stato idratazione (reidratazione per via e.v. riservata in caso di ↑ rischio di shock o vomito incoercibile)

-terapia f in immunodepressi per rischio di sepsi

MALATTIA CELIACA: enteropatia caratterizzata da atrofia dei villi intestinali (con Δ rapporto cripto-villare), ipertrofia cripte, infiltrazione mucosa da parte di cell. infiammatorie, causata, in sogg. genet. predisposti, da ingestione di glutine (componente proteica delle farine di grano, orzo, avena, segale)

predisposizione genetica: HLA - DQ2 DR3 DR7

patogenesi: transglutaminasi è Ag verso quale sono rivolti Auto Ab prodotti dai pz celiaci ed è alla base della enteropatia (auto Ab prodotti sono antigliadina, AGA, e antiendomio EMA), enzima che interviene in proc. di riparazione dei tess. danneggiati e in deaminazione della gliadina (frazione alcool solubile del glutine) che si lega alla transglutaminasi rendendola antigenica

quadro clinico:

-forma tipica: diarrea cronica (tp osmotico: richiamo H₂O per presenza nutrienti non assorbiti), steatorrea (↑ % grassi in feci che danno aspetto schiumoso e giallastro), ritardo accrescimento o ↓ peso, astenia (bimbo poco vivace, allegro)

-forme subcliniche: sintomi classici malassorbimento -anemia sideropenica: Fe, prev. in duodeno
-rachitismo, osteoporosi: Ca, vit. D
-ecchimosi, epistassi: vit.K
-edemi: proteine

diagnosi: dosaggio AGA EMA con biopsie multiple a EGDS, dieta senza glutine provoca negativizzazione Ab e regressione lesioni istologiche tipiche (riso e mais sono unici cereali ammessi)

complicanze: -osteoporosi in età giovanile

-↑ rischio linfomi

-↑ rischio Ca intestinali

INTOLLERANZA a PROT. del LATTE VACCINO: serie manifestaz. cliniche che derivano da sensibilizzazione ad una o + prot. del l. v., allattamento materno sembra conferire protez. nei confronti dell' IPLV

patogenesi: caratteristiche antigeniche + risposta ospite = caseina e β lattoglobulina hanno ↑ pot. antigenico (dip. da P.M., sequenze di aa, quantità Ag contenuto in alimento) e sono presenti in ↑ quantità in l. v. ma caseina, anche se prot. più abbondante in l.v., avendo str. 3D più aperta è più facil. digeribile e dunque meno allergizzante rispetto β lattoglobulina = Ag + freq. implicato in IPLV, in risposta immunitaria mucose import. IgA secretorie che sono ↓ in lattanti con IPLV che reagiscono con iperproduz. IgE, flogosi cronica mucosa intestinale provoca ↑ permeabilità intestinale e facilità d'ingresso di grandi quantità Ag

quadro clinico: si manifesta 15/30 gg da introduzione l.v.

-sint. gastrointestinali: -diarrea con feci poltacee espressione di malassorbimento

-vomito

-sangue in feci

-sint. respiratori: -asma

-rinite cronica

-tosse

-sint. cutanei: -dermatite atopica

-orticaria

diagnosi:

-essenz. clinica, basata su evidenza che tali manifestaz. regrediscono complet. dopo breve periodo di prova (30gg) di dieta priva di latte e derivati, per conferma si deve eseguire carico di latte che deve provocare ricomparsa manifestaz. iniziali (in amb. ospedaliero per rischio di shock anafilattico)

-↑ IgE tot. e specifiche

terapia: esclusione prot. del l. v. da dieta [in lattante alimentaz. con idrosilati di caseina (adatti in primi sei mesi) e latti di soia (possono anche essi essere allergizzanti), per lattanti al seno si può provare ad escludere

da dieta materna latte e latticini], di solito tolleranza a l. v. viene raggiunta intorno primo aa di vita, per cui si reintroduce al max al secondo aa di vita

FIBROSI CISTICA: pat. AR ad ↑ incidenza, frequenza di portatori: circa 1:20

genetica: gene responsabile su cr. 7 codifica per prot. di membrana con funzione di trasporto (centinaia di mutaz. genetiche) → mutaz. → alteraz. funzionali canali del Cl

sintomatologia: tre tp di sintomi

-respiratori: ostruzione bronchi e bronchioli da parte di muco estrem. denso che provoca atelectasia, peggiorata da infez. ricorrenti, *fisiopatologia:* Δ trasporto Cl (e dunque H₂O) da a livello bronchiale secrez. di muco dense e stagnanti che ostruiscono lume provocando zone di atelectasia e facilitando colonizzaz. batterica ricorrente con richiamo di cell. infiammatorie → rilascio enzimi litici che facilitano formazione di bronchiectasie

-digestivi: Δ secrez. endocrina pancreas con conseguente maldigestione e malassorbimento secondario, *fisiopatologia:* Δ trasporto Cl da muco denso con compromiss. enzimi digestivi pancreatici, inoltre alterata secrez. di bicarbonati, cui funzione è alcalinizzare amb. duodenale necessaria per attivazione pro-enzimi pancreatici che sono già secreti in quantità insufficiente a causa secrez. dense

-sudorali: perdita eccessiva di NaCl con sudorazione (rischio di collasso in caso di esposizione al calore)

criteri x diagnosi: -malattia polmonare cronica

(almeno due) -insufficienza pancreatica esocrina

-test del sudore +

-anamnesi familiare + per FC

quadro clinico:

-dominato da sintomatologia respiratoria che può essere già presente in lattante = tosse, broncorrea, infez. recidivanti con zone di atelectasia e di enfisema compensatorie

! sospetto: in ogni bambino con infez. ricorrenti specie con guarigioni lente → test del sudore

-steatorrea: feci poltacee e maleodoranti

-ritardo di accrescimento: per malassorbimento proteico e lipidico (anche vit. liposolubili)

-40% stenosi coledoco e dei dotti biliari intraepatici

prognosi: (oggi vita media circa 25 aa) legata a diagnosi precoce, possibilità di prevenire/ritardare insuff. respiratoria (mediante profilassi infezioni e fisioterapia respiratoria), sorveglianza nutrizionale

diagnosi: -prenatale: analisi DNA mediante villocentesi

-neonatale: dosaggio Cl in sudore VN < 40 mEq/l

(ripetuto due volte) sospetti 40-70 mEq/l

patologici >70 mEq/l

terapia:

-polmonare: fisioterapia respiratoria quotidiana (migliora drenaggio secrez.), per profilassi infezione tre antibiotici (almeno) per via e.v. per due sett 3 volte l'anno, in caso infez. vanno aggiunti antibiotici mirati

-nutrizionale: somm. estratti di enzimi pancreatici sottoforma di microsferi gastro-resistenti enterosolubili contemp. a ingestione alimenti (giusto dosaggio viene valutato con analisi quantitativa grassi fecali), somm. polivitaminica

complicanze:

-occlusione intestinale: ostacolo da parte del muco intestinale denso e vischioso + contenuto maldigerito in pz che assumono enzimi pancreatici in dose insuff.

-pancreatite

-calcolosi biliare

PARASSITOSI INTESTINALE

etiologia: + freq. in Italia

- **GIARDIA LAMBLIA**: + freq. nei nostri climi, *trasmissione*: ingestione acqua contaminata, *quadro clinico*: diarrea acquosa, dolori addominali, ritardo accrescimento o calo ponderale, *diagnosi*: ricerca di trofozoiti in feci, *terapia*: metromidazolo
- **OSSIURI**: *trasmissione*: ingestione o inalazione di uova da individui infestati, femmina adulta depone le uova in reg. anale (per cui si ritrovano in biancheria) = prurito anale sop. notturno con dist. del sonno e irritabilità, *diagnosi*: scotch-test, *terapia*: mebendazolo, da trattare anche familiari

ATRESIA ESOFAGO e FISTOLA ESOFAGO-TRACHEALE: diverse forme, + freq. atresia associata a fistola = esofago formato da un seg. sup. a fondo cieco e uno inf. comunicante con trachea per fistola
quadro clinico: neonato presenta perdita di schiuma e saliva da bocca e appena deglutisce rigurgita da bocca e naso, tosse e dispnea e crisi di soffocamento (liquido ingerito in parte passa in trachea)
diagnosi: sospetto in caso di impossibilità di raggiungere stomaco con sondino naso-gastrico
-Rx esofago con mdc iodato (e non baritato): sede atresia e fistola
-Rx addome: presenza o meno di aria in stomaco (se non c'è aria manca fistola)
terapia: chirurgica entro 2 gg

STENOSI IPERTROFICA del PILORO: ipertrofia strato circolare muscolatura pilorica, forte familiarità, da sospettare in neonati che presentano vomito persistente di tp alimentare tra 3/6 sett. di vita a getto dopo ogni poppata, associata spesso a gastrectasia conseguente a ostacolo svuotamento

diagnosi:

- Rx con mdc baritato: tragitto filiforme della reg. pilorica con scarsa quantità di mdc in duodeno
- ecografia: - invasiva, ispessimento muscolatura pilorica (> 3 mm)
- quadro clinico*: si manifesta oltre che con vomito, con perdita di peso e acidosi metabolica (perdita K^+ - H^+)
- terapia*: correzione Δ idro elettrolitiche + intervento chirurgico

MALATTIA di HIRSCHSPRUNG: anomalia congenita caratterizzata da ostruz. funzionale colon distale dovuta ad assenza di cell. gangliari intramurali per difetto di migraz. di neuroblasti della cresta neurale, tratto agangliare + freq. interessato retto-sigma = dilatazione abnorme tratto del colon a monte del tratto agangliare (megacolon agangliare congenito), ↑ maschi

quadro clinico: esordio può essere

- primi gg vita: ritardo eliminaz. meconio (solit. entro terzo g) con quadro subocclusione ingravescente
- sfumato: dopo mm stipsi cronica può presentarsi con quadro occlusione acuta o enterocolite ischemica (comp. ad ↑ mortalità) o episodi di subocclusione/occlusione con vomito biliare e talvolta di tp fecaloide

diagnosi:

- esplorazione rettale: retto appare libero (divers. da stipsi funzionale dove è ripieno di feci caprine)
- manometria rettale: gonfiando palloncino rettale non si ottiene normale rilasciamento sfintere anale per mancanza riflesso inibitorio
- clisma opaco: evidenza megacolon
- prelievo biptico: necessario per diagnosi di certezza che dimostra mancanza cell. gangliari intramurali
- terapia*: chirurgica (resezione tratto agangliare con abbassamento dell'intestino fino ano)

M.I.C.I.: ↑ incidenza in paesi sviluppati, età media a diagnosi: RCU 9/12aa MC 11/14aa = forse x esordio + subdolo e con sintomatologia extra-intestinale

etiopatogenesi: -familiarità

- infezioni: isolati diversi ag. patogeni ma non esistono prove a favore di etiol. infettiva
- reaz. immunitarie abnormi
- fattori dietetici: forse ↓ apporto fibre

• RCU

caratteristiche: infiammazione solo intestino crasso a partenza da retto con estensione prox senza però superare valvola ileo-cecale, con lesioni continue a carico della sola mucosa

quadro clinico:

- diarrea muco sanguinolenta
- dolori addominali
- inappetenza
- anemizzazione
- tachicardia, ipotensione sec. a diarrea sanguinolenta e disidratazione
- febbre
- manifestaz. extraintestinali: artrite, eritema nodoso, stomatite aftosa

diagnosi:

- ↑ VES, PCR, Δ idroelettrolitiche sec. a disidratazione, anemia sideropenia
- Dd diarree infettive: ricerca parassiti in feci, copro coltura
- CS: permette diagnosi di certezza

terapia:

- mesalazina per os o per clisma (in interessamento solo rettale)
- prednisone ad esordio
- casi + gravi e resistenti: immunosoppressori
- correzione alteraz. idroelettrolitiche + polivitaminici
- t. chirurgica: colectomia in caso di emergenze (perforazione o megacolon tossico) e in casi in cui non vi è remissione dopo due aa di terapia o se servono ↑ dosi di cortisone per rimanere in remissione

prognosi: andamento cronico recidivante

• MC

caratteristiche: infiammazione qualsiasi tratto canale digerente (bocca→ano) in modo discontinuo a carico di tutta la parete, + freq. manifestaz. extra-intestinali che possono precedere comparsa sintomi intestinali

quadro clinico:

- diarrea intermittente
- dolori addominali dip. da sede lesioni (epigastrici, periombelicali, fossa iliaca dx, diffusi)
- dist. di crescita con quadro di malassorbimento (per interessamento piccolo intestino)
- febbricola serotonina, astenia
- dolori articolari
- afte orali
- infiamm. oculari

diagnosi: stesso iter RCU, indici flogosi possono essere più ↑ espressione interessamento sistemico

-Rx con mdc: irregolarità parete con aspetto "ad acciottolato", presenza di anse dilatate alternate ad anse stenotiche

-CS / EGDS: interess. segmentario

Dd RCU: ↑ tendenza a esiti fibrotici stenotici e formazione di fistole

terapia: vedi sopra, intervento chirurgico in quadri di subocclusione e perforazione

OBESITA': eccedenza di peso del 20% del peso ideale rapportato a statura (sovrappeso: eccedenza di peso del 10% del peso ideale rapportato a statura)

-primitiva: (+ freq.) iperalimentazione

-secondaria: (-freq.) pat. endocrine (M. di Cushing, ipotiroidismo), f (corticosteroidi), pat. genetiche

fattori: -genetici: 30% ha un genitore obeso, 60% due, 10% non ha genitori obesi

-alimentari: iperalimentazione, ↓ movimento

-psicologici: tensioni familiari, problemi affettivi vengono scaricati su cibo

terapia: dietetica = di solito abitudini alimentari errate in famiglia per cui si deve istruirla, dieta ipocalorica non deve interferire con crescita

DIABETE INSIPIDO: caratterizzato da poliuria (urine a basso peso specifico e iperosmolarità plasmatica) e polidipsia (compensatoria)

forme:

-tp centrale (neurogeno): deficit secrez. ADH (primit. o sec: neopl., proc. infiamm. a livello ipotalamo - ipofisario)

-tp periferico (nefrogeno): resistenza renale a ADH (alteraz. recettoriale o nefropatie)

quadro clinico: inspissatio sanguinis (↑ ematocrito), segni di disidratazione + in lattante (poiché bambino conserva normale equilibrio idrico bevendo)

diagnosi: -↑ diuresi a bassa densità

-↑ osmolarità plasmatica

-[ADH]: ↑ in forma centrale (Tc encefalo, RM reg. ipofisaria), ↓ in forma renale

! in polidipsia psicogena osmolarità plasmatica è ↓ per emodiluizione

terapia: somm. vasopressina (ADH) sintetica in forma neurogena

IPOTIROIDISMO: condizione di insufficiente secrez. di H tiroidei

forme: -congenito - I disgenesia tiroide, deficit enzimatici di sintesi, Ab antitiroidei materni

- II deficit TSH

- III deficit TRH

-acquisito: tiroidite cronico, chirurgia o t. radio metabolica, neoplasie, traumi

forma + freq . in età pediatrica: ipotiroidismo congenito primitivo =

quadro clinico: molto grave se non trattato perciò screening neonatale TSH FT3 FT4

-rallentamento sviluppo psico motorio

-ritardo in comparsa di denti decidui

-cute secca e ipoelastica

-mixedema: fovea -, infiltrazione pastosa della cute

-turbe accrescimento scheletrico: età staturale molto bassa rispetto età cronologica

-bambino poco allegro, poco vivace

diagnosi:

-TSH, FT3, FT4 (TSH↑: ipotiroidismo I TSH↓: ipotiroidismo II)

-ecografia tiroidea

-scintigrafia: ↑SE, SP (agenesia, ectopia, ipoplasia) dopo 2 aa

-valutazione età scheletrica: neonato Rx ginocchio / 1aa Rx piede / > 1 aa Rx mano

terapia: H sostitutivi, dosaggio in relazione a [TSH, FT3, FT4]

! accanto a ipotiroidismo congenito permanente si hanno quadri di ipotiroidismo presente a nascita ma

transitori: anomalie TSH, FT3, FT4 che tendono a risolversi spont. in assenza o dopo t. sostitutiva,

possibili cause: -immaturità asse ipotalamo-ipofisi-tiroide

-prematurità

-sofferenza fetale

-↓ conversione periferica T4→ T3

-↑ in aree a + spiccata carenza ambientale di I

DEFICIT GH

ipotalamo → GHRH → + adenoipofisi → GH (secrez. pulsatile max in prime h sonno) → IGF1
→ somatostatina → -

funzione: -accrescimento cartilagine
-effetto anabolico su proteine
-effetto catabolico su lipidi (lipolisi → ↑ NEFA)
-effetto cromotropo e inotropo +

quadro clinico: -statura inferiore
-età ossea ritardata di almeno 1 aa

cause:

-deficit primario di GH: isolato o associato ad altri deficit ipofisari
-deficit di GHRH

[entrambi possono essere idiopatici o sec. a condiz. malformative, infiammatorie, neoplastiche a carico delle reg. ipotalamo-ipofisaria]

-resistenza periferica per alteraz. recettoriale (s. di Laron)

diagnosi:

-[GH]: se ↓ con test di stimolo con insulina o arginina < 5 mg/ml: deficit tot. 5-10 mg/ml: deficit parziale
→ RMN

-[IGF1]

-TSH, FT3, FT4

terapia: H sostitutivo protratto fino alla saldatura della cartilagine di accrescimento; in caso di resistenza periferica IGF1

ECCESSO di GH

cause: -adenoma ipofisario GH secernente
-iperplasia

quadro clinico:

-età adulta: acromegalia

-età infantile: gigantismo = rapida ↑ staturale, allargamento mandibola con alteraz. fisionomia del volto, ↑ dimensioni mano e piede, quadro di deficit di altri h ipofisari (x inibizione e/o compressione)

diagnosi:

-↑ GH, IGF1, può essere presente ↓ tolleranza a glu

-RMN ipofisi

terapia: bromocriptina (inibisce GH e prolattina); t. chirurgica

PUBERTA'

PRECOCE: maschi < 9 aa femmine < 8 aa

quadro clinico: precocità dei caratteri sessuali secondari e dei fenomeni di maturazione gonadica con ↑ FSH, LH, estrogeni e androgen; di solito condizione costituzionale; escludere cause organiche

RITARDATA: maschi > 15 aa femmine > 14 aa

cause: -condizione funzionale: ritardo semplice

-base organica: -anomalie ipotalamo-ipofisarie = ipogonadismo ipogonadotropo
-anomalie gonadiche = ipogonadismo ipergonadotropo

[ipogonadismo ipogonadotropo: deficit di gonadotropine su base genetica (s. di Kallman associata a anosmia), dopo traumi, RT, infezioni, neoplasie ipofisarie

ipogonadismo ipergonadotropo: S. di Turner, S. di Klinefelter, deficit enzimatici (17 idrossilasi)]

CRIPTORCHIDISMO: mancata discesa di uno o entrambi i testicoli in sacca scrotale (discesa può avvenire entro primo anno di vita)

frequenza: 3% nati a termine, 20/30% nati pre-termine

causa: + freq. deficit di testosterone

complicanze: testicolo criptorchide presenta > rischio di degenerazione maligna e di anomalie di fertilità

terapia: chirurgica di riposizionamento, se dopo t. ormanale non si ottiene discesa

GENITALI AMBIGUI

PSEUDOERMAFRODITISMO

-**femminile:** femmina virilizzata XX per cui gonadi femminili ma con genitali ambigui (clitoride ipertrofico grandi labbra simili a scroto), *causa:* 90% deficit di 21 idrossilasi, rar. neoplasie ovariche virilizzanti

-**maschile:** XY per cui gonadi maschili ma con genitali ambigui (pene piccolo, scroto simile a grandi labbra), *causa:* deficit di testosterone o resistenza periferica

ERMAFRODITISMO VERO: raro, coesistenza di tess. ovarico e testicolare con assetto cromosomico di tp XX o XY o a mosaico

S. SURRENO-GENITALE (virilismo surrenalico): identificati diversi deficit enzimatici che determinano SSG, più frequenti

• **DEFICIT di 21 IDROSSILASI:** AR, ↓ o scarsa sintesi cortisolo e Ald = ↑ ACTH → iperplasia surrenalica e ↑ precursori a monte del blocco enzimatico; ↑ sintesi di androgeni surrenalici indotta da ACTH che inibisce asse ipotalamo-ipofisi (FSH, LH); deficit di Ald: ipoNa, disidratazione, iperK, acidosi; esordio precoce in stato di omozigosi

diagnosi: ↑ 17 OH progesterone, ipoNa, iperK, ↑ renina, ↓ Ald, ecografia surrenalica

terapia: idrocortisone per compensare deficit di Ald

screening neonatale: 17 OH progesterone

• **DEFICIT di 11 β IDROSSILASI:** ↓ o scarsa sintesi di cortisolo con ↑ androgeni e precursori → DOC desossi corticosterone con proprietà mineralattive = ipertensione art.

diagnosi: ↓ cortisolo, ↑ DOC

PTH (H ipercalcemizzante)

DEFICIT: ipoCa, iperF

cause: -agenesia paratiroidi (S. di De George)

-proc. infettivi

-interventi chirurgici

quadro clinico: tetania iniz. a estremi (mani-piedi); in neonati si manifesta con clonie muscolari, stridore respiratorio, apnea, se ipoCa si instaura lent. parestesie, facile esauribilità, crampi muscolari

diagnosi: ipoCa, iperF (in assenza di IRC), ↑ tratto ST e QT

terapia: vit. D, somm. e.v. di Ca in crisi tetanica

[forme di pseudo ipoPTH in presenza di resistenza recettoriale, si differenzia da prec. per elevati livelli di PTH]

ECESSO: a livello renale PTH stimola riassorb. Ca e escrez. P (ipofosfatemia, iperfosfaturia) ma quando Ca > 12mg/dl viene superata capacità di trasporto tubulare = calciuria

forme:

-primitiva: rara in età infantile, sostenuto da iperplasia, adenoma o ca paratiroidi = iperCa ipoF

-secondaria: ipersecrez. PTH compensatoria a cronica ipocalcemia (x malassorb. di Ca e vit.D, alteraz. del suo metabolismo o IRC) = [Ca] normale

quadro clinico:

-effetti iperCa: sonnolenza, apatia, astenia, stipsi, vomito

-effetti ipercalcemia: poliuria, calcolosi renale

-↑ PTH ↑ attività osteoclastica = osteoporosi evolutiva con fratture patologiche

diagnosi

-f.primitiva: ↑Ca, ↓P, ↑ PTH, scintigrafia con doppio tracciante -f.secondaria: VN Ca P, ↑PTH

RACHITISMO: pat. ossea acquisita data da deficit di vit. D che compare in I infanzia (6 mesi-2 aa) = ridotta mineralizzazione matrice ossea

[vit. D → cute: radiaz. UV → fegato: idrossilazione su C25 → rene: idrossilazione su C1 → forma attiva]

In lattanti è necessaria introduzione con alimenti di quota aggiuntiva esogena di vit.D (tramite olio di fegato di merluzzo)

quadro clinico: -precoce: (in primi sei mesi) manifestazione a carico di cranio e torace

-tardiva: (circa 1 aa) manifestazioni a carico degli arti

-mancata chiusura fontanella ant.

-ritardo eruzione denti

-rosario rachitico: ingrossamento giunzione condro-costali

-cifoscoliosi

-ingrossamento polsi e caviglie

(con muscolatura ipotrofica e ipotonica)

diagnosi: VN Ca, ↑ fosfatasi alcalina, Rx polso: estremità distale radio e ulna allargate

terapia: esposizione solare, Ca + vit. D

guarigione: lenta

RACHITISMO VIT. D RESISTENTE: forme cliniche che non dimostrano miglioramento dopo t. con vit.D, ma rispondono a dosi molto elevate del metabolita attivo; in alcuni casi causa o deficit enzimatico (idrossilasi epatica o renale) diversam. da forma classica in cui rachitismo riconosce come causa carenza esogena

TETANIA: condizione di ↑ eccitabilità neuromuscolare data da condizioni di

-ipoCa: deficit PTH o sec. a diarree croniche

-alcalosi

quadro clinico: oltre spasmi muscolari a estremità possono verificarsi crisi convulsive di tp tonico per cui è necessario sempre eseguire, in presenza di convulsioni, calcemia e ph ematico; può inoltre esserci laringospasmo (stridore inspiratorio, soffocamento)