

# Valutazione del bambino con malattia in fase acuta

Ethan S. Vorel e Morgan E. Greenfield

## CASO CLINICO

Un bambino di 5 anni, non vaccinato, di recente immigrato dall'Europa dell'Est, viene condotto in un presidio di assistenza primaria per "difficoltà respiratoria". Il paziente viene valutato al triage, che riscontra la presenza di wheezing in condizioni di apparente benessere; la valutazione dei parametri vitali rileva la presenza di febbre a 39 °C (102,2 °F) e tachicardia. Mezz'ora dopo l'arrivo, il pediatra entra nella stanza e nota che il bambino presenta una scialorrea profusa, ed è piegato in avanti con le mani appoggiate sulle ginocchia. Dopo essersi presentati come tali, i genitori del bambino fanno notare che la voce del figlio diventa sempre più "strana". Il medico rimane calmo davanti al paziente e ai genitori, chiede con discrezione all'infermiera, che è fuori dalla stanza, di attivare i servizi medici di emergenza (EMS, *Emergency Medical Services*). I genitori vengono informati della diagnosi di sospetta epiglottite e della necessità di ricorrere con urgenza ad interventi per la salvaguardia della funzionalità delle vie aeree. Gli EMS arrivano cinque minuti dopo e il paziente viene rapidamente trasferito all'unità di terapia intensiva pediatrica di riferimento per effettuare terapia con antibiotici e steroidi sistemici.

Il crescente ricorso all'assistenza da parte dei bambini e delle loro famiglie ha portato a un aumento senza precedenti del numero di pazienti che si presentano presso i centri di assistenza primaria e i centri di terapia d'urgenza, rendendo difficile per i pediatri equilibrare l'efficienza del flusso di lavoro con un'assistenza più accurata. In un tale contesto, è indispensabile che i medici abbiano grande esperienza e competenza per riconoscere un'ampia varietà di patologie, molto spesso assolutamente benigne ma a volte potenzialmente fatali. È di fondamentale importanza che i medici sappiano riconoscere i segni, spesso impercettibili, di una grave patologia, che potrebbe necessitare di un intervento rapido e del trasferimento del paziente presso centri di assistenza di livello superiore.

## VALUTAZIONE INIZIALE

La visita di un bambino malato inizia con la rilevazione dei parametri vitali, che comprendono: temperatura, frequenza cardiaca, frequenza respiratoria, saturazione d'ossigeno e pressione arteriosa. Nei bambini, i parametri vitali variano significativamente in funzione dell'età (Tab. 1.1). Il riscontro di valori dei parametri vitali al di fuori della norma può richiedere l'immediata stabilizzazione del bambino, affinché venga assicurata e mantenuta la pervietà delle vie aeree, un'adeguata respirazione e l'integrità della circolazione, e giustifica il rinvio della raccolta dell'anamnesi.

La **febbre** è definita come la presenza di una temperatura interna di almeno 38 °C (100,4 °F). Nei bambini sani, la temperatura viene preferibilmente misurata mediante posizionamento di apposito termometro o in sede orale o in sede rettale. Anche se di più facile uso, i termometri ascellari e timpanici sono meno affidabili.

La **tachicardia** è il segnale che indica la necessità per il corpo di una maggiore gittata cardiaca o una maggiore ossigenazione, come può verificarsi in caso di febbre, durante l'esercizio fisico o in presenza di altri stress fisiologici. Gravi fattori che possono causare tachicardia sono la compromissione circolatoria, secondaria a ipovolemia, l'anemia, l'ansia o il dolore di grado elevato o qualsiasi altro fattore responsabile di stress metabolico. Altre cause di tachicardia che non devono essere sottovalutate sono quelle causate dalle sepsi, dalle tachiaritmie ed emorragie. Presso l'ambulatorio medico, gli epi-

sodi di tachicardia vengono spesso risolti con la somministrazione di terapie antipiretiche e analgesiche mirate e mediante la reidratazione per os; tuttavia, una tachicardia che persiste richiede ulteriori accertamenti. Nei bambini con malattia in fase acuta, la **bradicardia** è di riscontro molto più raro. Anche se nei bambini che dormono o negli atleti si può osservare una bradicardia fisiologica asintomatica, la bradicardia patologica può essere secondaria a sepsi, aritmie e ad un aumento della pressione intracranica (ICP, *Intracranial Pressure*), che può anche complicarsi per la comparsa di ipertensione arteriosa e respirazione irregolare (triade di Cushing).

La **tachipnea** è uno dei segni più frequenti tra i bambini con distress respiratorio. La tachipnea può essere causata da febbre, ipossiemia, ipercapnia, acidosi metabolica, dolore o ansia. Cause comuni comprendono patologie associate all'apparato respiratorio (ad es. bronchiolite, asma, polmonite) e cardiaco (ad es. cardiopatia congenita, miocardite, insufficienza cardiaca). Le condizioni che causano acidosi metabolica generano una tachipnea compensatoria. Un utile parametro aggiuntivo è la **saturazione di ossigeno** rilevata mediante pulsossimetria, che nei bambini sani presenta valori normali prettamente superiori al 95%. L'ipossia in un bambino deve essere considerata un segno grave e può prevedere un crescendo dell'intensità del livello di assistenza. Come per la tachicardia, la tachipnea causata dalla febbre o dal dolore spesso si risolve mediante somministrazione di antipiretici o analgesici; tuttavia, la tachipnea persistente (così come la tachicardia persistente) richiede ulteriori accertamenti. Va ricordato che nei lattanti o nei neonati può essere presente una **bradipnea** secondaria all'ipossia causata da un affaticamento respiratorio, o da depressione del sistema nervoso centrale (SNC) o da aumento dell'ICP. L'**apnea**, o l'interruzione della respirazione spontanea, è un'emergenza medica.

L'**ipotensione** è motivo immediato di allarme in quanto la capacità di compensazione dei bambini è molto più elevata rispetto a quella degli adulti. Spesso l'ipotensione nei bambini si manifesta solo quando si raggiunge una compromissione del 50% circa del volume totale circolante, dovuta a perdita di volume ematico, perdita di liquidi nel terzo spazio, vasodilatazione o ristagno nel sistema venoso ad alta capacitanza. Di conseguenza, il riscontro di ipotensione in un bambino deve indurre il medico a sospettare la probabile presenza di una condizione patologica sottostante che richiede ulteriori indagini. L'**ipertensione** può essere primaria, ma anche secondaria a cause patologiche, tra le quali disturbi vascolari e renali, tumori neuroendocrini e aumento della ICP.

## ANAMNESI

L'anamnesi relativa alla malattia in corso, che deve includere informazioni e sulle problematiche di natura medica già presenti e sugli eventi che hanno portato alla sua presentazione, fornisce importanti indicazioni sulla diagnosi sottostante. Ogni anamnesi deve sempre comprendere informazioni sullo stato di benessere generale del bambino, in particolare sul suo umore, sul livello di attività, sulle abitudini alimentari e la diuresi. Un cambiamento repentino delle condizioni di base del bambino può fornire indicazioni sul grado di gravità della malattia e sulla possibile necessità di un intervento urgente. Per ogni problema segnalato, il medico deve indagare l'esordio, la durata, la frequenza, la sede, la qualità, la gravità, i fattori aggravanti e allevianti, i sintomi associati, l'eventuale terapia autogestita e gli aspetti negativi pertinenti. Durante tutte le visite effettuate, occorre raccogliere l'anamnesi patologica remota del bambino, le informazioni su condizioni sottostanti, i farmaci assunti e le vaccinazioni effettuate. Dato lo scenario clinico, può essere rilevante anche l'anamnesi familiare. L'anamnesi chirurgica è spesso

TABELLA 1.1 Parametri vitali in base all'età (Valori Normali)

Età	Frequenza cardiaca (battiti/min)	Pressione arteriosa (mmHg)	Frequenza respiratoria (atti/min)
0-3 mesi	100-150	55-75/35-45	40-70
3 mesi-1 anno	80-120	70-100/50-65	25-45
1-6 anni	65-110	90-110/55-75	20-30
6-12 anni	60-95	100-120/60-75	14-22
>12 anni	55-85	110-135/65-85	12-18

Adattata da Drayna PC, Gorelick MH. Evaluation of the sick child in the office and clinic. In: Kliegman RM, Stanton BS, St Geme III JW, Schor NF, Behrman RE, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. Philadelphia: Elsevier; 2016.

BOX 1.1 Diagnosi differenziale della febbre in età pediatrica<sup>a</sup>

<p><b>Infezioni virali comuni</b></p> <p><b>Sistema nervoso centrale</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Meningite</b></li> <li>• <b>Encefalite</b></li> <li>• Tumore</li> <li>• Ascesso cerebrale</li> </ul> <p><b>Testa, orecchie, occhi, naso e gola</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Otite media</i></li> <li>• <i>Faringite</i></li> <li>• <b>Ascesso retrofaringeo</b></li> <li>• Ascesso peritonsillare</li> <li>• Stomatite</li> <li>• <i>Influenza</i></li> <li>• Sinusite</li> <li>• Parotite</li> <li>• Adenite cervicale</li> <li>• Cellulite periorbitale</li> <li>• Cellulite orbitale</li> </ul>	<p><b>Sistema Respiratorio</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Bronchiolite</i></li> <li>• <b>Croup</b></li> <li>• <b>Epiglottite</b></li> <li>• <b>Polmonite</b></li> <li>• <i>Infezioni delle vie respiratorie superiori</i></li> </ul> <p><b>Sistema Cardiovascolare</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Miocardite</b></li> <li>• <b>Pericardite</b></li> <li>• <b>Endocardite</b></li> </ul> <p><b>Sistema Genitourinario</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Infezione del tratto urinario</i></li> <li>• Ascesso tubo-ovarico</li> </ul> <p><b>Tratto Gastrointestinale</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Gastroenterite virale acuta</i></li> <li>• Enterite batterica</li> <li>• <b>Appendicite</b></li> <li>• <b>Peritonite</b></li> </ul>	<p><b>Infezioni dei tessuti molli</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Cellulite</i></li> <li>• <b>Fascite necrotizzante</b></li> </ul> <p><b>Sistema Muscoloscheletrico</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Osteomielite</li> <li>• Artrite settica</li> </ul> <p><b>Disturbi reumatologici</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Febbre reumatica acuta</b></li> <li>• Artrite reumatoide giovanile</li> <li>• Porpora di Schönlein-Henoch</li> </ul> <p><b>Vasculiti</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Sindrome di Behçet</i></li> </ul> <p><b>Tumori maligni</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Leucemia</b></li> <li>• <b>Linfoma</b></li> </ul>	<p><b>Malattie sistemiche</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <i>Batteremia</i></li> <li>• <i>Viremia</i></li> <li>• <b>Sepsi</b></li> <li>• <b>Malattia di Kawasaki</b></li> <li>• <b>Sindrome da shock tossico</b></li> <li>• <b>Febbre maculosa delle Montagne Rocciose</b></li> <li>• <b>Meningococcemia</b></li> <li>• <b>Sindrome di Stevens-Johnson</b></li> </ul> <p><b>Cause tossicologiche</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Sindrome anticolinergica</b></li> <li>• <b>Sovradosaggio di salicilato</b></li> <li>• <b>Amfetamina</b></li> <li>• <b>Cocaina</b></li> </ul> <p><b>Cause endocrine</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Tireotossicosi</b></li> </ul>
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<sup>a</sup>Le cause comuni sono scritte in *corsivo*; le cause potenzialmente fatali sono scritte in **neretto**.

Adattata da Anderson JL, Kiefer CS, Colletti JE. Child with fever. In: Adams JG, Barton ED, Collings J, DeBlieux PM, Gisoni MA, Nadel ES, eds. *Emergency Medicine*. Philadelphia, PA: Saunders; 2013.

importante in quei pazienti sottoposti a interventi chirurgici intensivi e invasivi o che abbiano comportato l'impiego di dispositivi medici. L'anamnesi sociale deve includere informazioni su eventuali contatti con persone malate, la frequentazione dell'asilo e/o della scuola, nonché viaggi recenti. Negli adolescenti, occorre porre domande aggiuntive riguardanti l'uso di sostanze d'abuso e l'attività sessuale.

Questo capitolo tratterà alcuni dei più comuni segni e sintomi che un bambino malato può presentare, ovvero febbre, distress respiratorio, cefalea, dolore addominale e alterazione dello stato mentale (AMS, *Altered Mental Status*). Saranno trattate le cause più frequenti, nonché quelle che non devono essere sottovalutate, consapevoli che l'elenco fornito non è esaustivo.

La **febbre** nei lattanti con meno di 56 giorni di vita richiede una valutazione presso il pronto soccorso, considerato il rischio elevato di grave infezione batterica (SBI, *Serious Bacterial Infection*), tra cui infezioni sostenute dalla crescita di batteri patogeni nel sangue, nelle urine o nel liquido cerebrospinale. Nei bambini più grandi, la febbre è la causa di quasi un quarto delle visite pediatriche effettuate per malattia. Indipendentemente dall'età, la causa più comune di febbre è una virosi transitoria, a risoluzione spontanea.

Come è stato osservato in precedenza, i lattanti di età inferiore a 2 mesi di vita sono particolarmente vulnerabili alle infezioni a causa dell'immaturità del sistema immunitario e della possibilità di trasmissione di malattie per via verticale (madre-feto) che possono manifestarsi sotto forma di batteriemia, infezioni del tratto urinario, sepsi, meningite o polmonite. Nel primo mese di vita, gli organismi di più frequente riscontro nelle SBI sono

*Escherichia coli*, streptococchi di gruppo B (BGS, *Group B Streptococcus*, GBS) e *Listeria monocytogenes*. Anche i virus sono comuni responsabili di malattie gravi, compreso il virus dell'herpes simplex (HSV, *Herpes Simplex Virus*). La raccolta di informazioni relative alla gravidanza, al parto e al decorso postnatale è di fondamentale importanza per identificare i fattori di rischio di sepsi. Un lattante con SBI può presentare problemi di alimentazione, irritabilità, letargia e diversi sintomi tipicamente associati a una malattia infettiva; tuttavia, alcuni lattanti, pur malati, possono apparire in buono stato di salute in base all'anamnesi e all'esame clinico.

Nei bambini più grandi, le cause di febbre sono varie e numerose e spaziano dalle infezioni ai disturbi reumatologici, vasculiti, tumori maligni, malattie sistemiche, ingestione di sostanze tossiche e disturbi endocrini (Box 1.1). Fortunatamente, le cause più comuni di febbre che si osservano nei pazienti pediatrici sono solo di rado potenzialmente fatali. L'anamnesi dovrebbe includere informazioni sulla febbre stessa (intensità, durata, pattern), sull'impiego di antipiretici, sul benessere generale del paziente (livello di attività, irritabilità, alimentazione), sullo stato di idratazione e sui sintomi correlati agli apparati otorinolaringoiatrico, respiratorio, gastrointestinale, genitourinario e tegumentario. In base al sistema di organi interessato, domande relative a eventuali segni o sintomi "d'allarme" possono indirizzare verso una situazione sottostante in corso potenzialmente fatale. Il riscontro di un gruppo di segnali d'allarme deve indurre il medico a trasferire il paziente in pronto soccorso o, qualora si trovi già in pronto soccorso, a procedere immediatamente agli interventi appropriati.

Il **distress respiratorio** può essere la manifestazione di un problema respiratorio primario o un effetto secondario derivante da alterazioni a livello di altri organi o sistemi (Fig. 1.1). In generale, le cause di distress respiratorio possono essere classificate a seconda che siano coinvolti (1) le vie aeree, (2) i polmoni, la parete toracica o entrambi, (3) i centri respiratori del SNC, op-

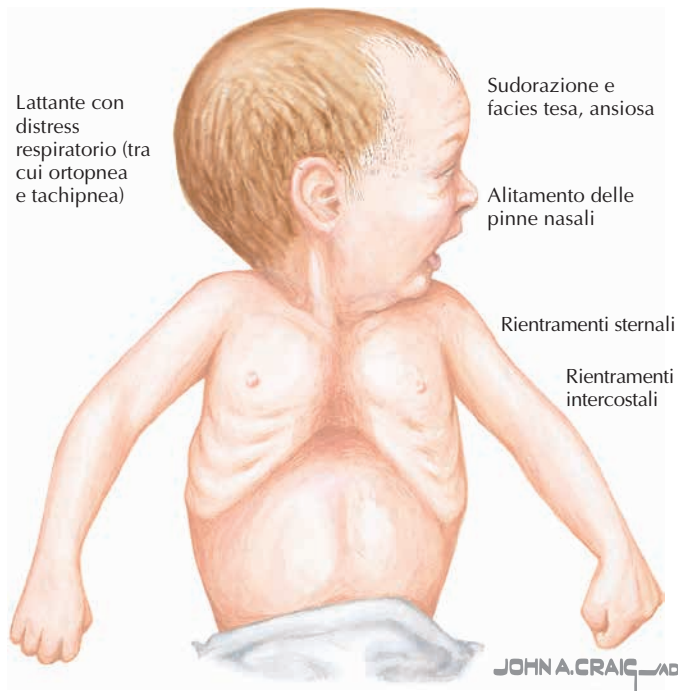
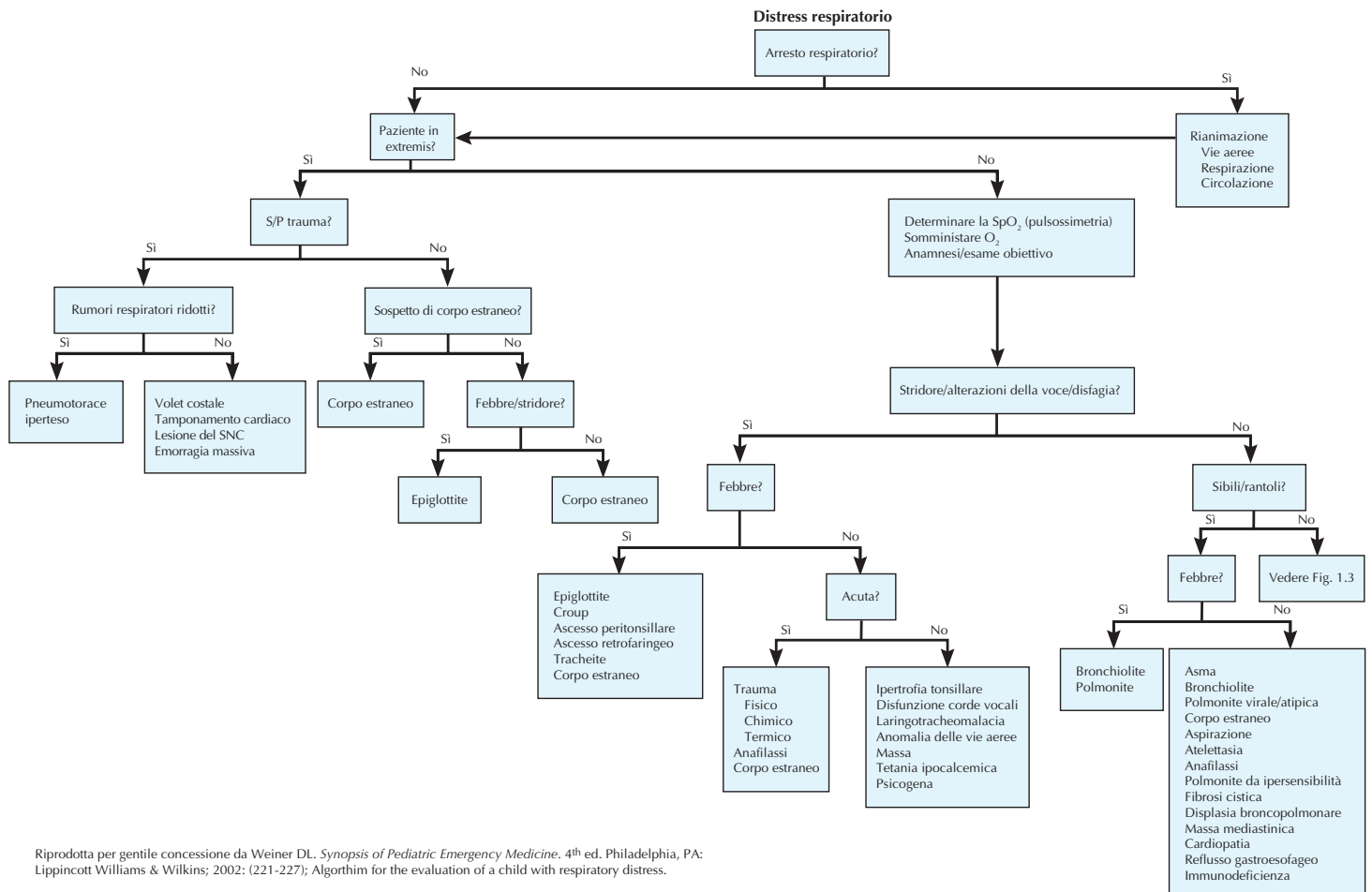


Fig. 1.1 Distress respiratorio nel lattante.

pure (4) il sistema neuromuscolare. In alternativa, la compromissione del sistema respiratorio può derivare da una disfunzione a carico di altri apparati (ad es. cardiovascolare) che influenzano la funzione respiratoria o che stimolano meccanismi respiratori di compenso. La valutazione di un bambino con distress respiratorio acuto deve essere volta a stabilire il grado di gravità e la causa sottostante.

L'approccio iniziale varia a seconda che il bambino si trovi in arresto respiratorio (Fig. 1.2) o in stato di distress respiratorio (Fig. 1.3), dal momento che la prima condizione richiede come intervento immediato la stabilizzazione del paziente. Durante la raccolta dell'anamnesi, il medico deve chiedere se l'esordio dei sintomi sia stato acuto o progressivamente ingravescente. Possono avere rilevanza fattori allevianti come i cambiamenti posturali (posizione di "sniffing" o di annusamento, nell'ostruzione delle vie aeree superiori) o la somministrazione di farmaci (broncodilatatori nell'asma). I sintomi respiratori associati possono contribuire a restringere le ipotesi per la diagnosi differenziale: ad esempio, sintomi di raffreddore (infezione virale del tratto respiratorio superiore), tosse e sua qualità (tosse "abbaiante" nel croup), alterazioni del colorito (cianosi negli stati di bassa saturazione d'ossigeno), sforzo respiratorio (ridotto nei disturbi neuromuscolari) e alterazioni della voce. Sintomi sistemici come febbre o variazioni del peso corporeo possono suggerire condizioni patologiche come, rispettivamente, un'infezione o un'insufficienza cardiaca congestizia. I segnali d'allarme per la presenza di distress respiratorio comprendono riduzione del livello di coscienza, stridore a riposo o bifasico, voce smorzata, posizione a tripode, diaforesi, cianosi e aumento del lavoro respiratorio.

La **cefalea** è di riscontro comune nei bambini, interessando quasi metà della popolazione pediatrica, con una prevalenza crescente con l'età. Un'anamnesi dettagliata risulta indispensabile per classificare la cefalea come primaria o secondaria (Box 1.2). Il medico deve porre domande in merito alle caratteristiche temporali della cefalea (momento del giorno, durata, frequenza, pattern, cronicità), alla sede e alla lateralità, nonché a sintomi as-



Riprodotta per gentile concessione da Weiner DL. *Synopsis of Pediatric Emergency Medicine*. 4th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2002: (221-227); Algorithm for the evaluation of a child with respiratory distress.

Fig. 1.2 Algoritmo per la valutazione del bambino con Distress respiratorio (Parte I). SNC, sistema nervoso centrale; S/P, status post.

# Addome acuto

Priyanka Joshi e Regina L. Toto

## CASO CLINICO

Un bambino di 8 anni, con copertura vaccinale completa, viene condotto in pronto soccorso poiché lamenta dolore addominale. Il dolore è insorto due giorni prima nella zona periombelicale. In seguito, è diventato più intenso, spostandosi nella regione inferiore destra dell'addome. Il paziente ha presentato tre episodi di vomito, non ematico e non biliare, ed è inappetente. Non è stata misurata la temperatura, sebbene il bambino abbia avuto brividi la notte precedente. Non ha avuto contatti con soggetti malati. L'anamnesi patologica remota è negativa per patologie mediche e chirurgiche.

Alla valutazione iniziale, il paziente presenta temperatura corporea pari a 38 °C (100,4 °F) ed è lievemente tachicardico rispetto ai valori per la sua età. I valori degli altri parametri vitali rientrano nei limiti della norma. È in posizione distesa e sembra a disagio. L'esame obiettivo della testa, degli occhi, delle orecchie, del naso e della gola, così come la valutazione dell'apparato cardiaco e respiratorio non rilevano nessuna anomalia. L'addome è marcatamente dolente alla palpazione nel quadrante inferiore destro (RLQ, *Right Lower Quadrant*). Il paziente non presenta dolorabilità al rimbalzo né difesa. L'esame obiettivo dell'apparato genitourinario è negativo.

Si eseguono esami di laboratorio e un'ecografia mirata del RLQ. Il paziente viene mantenuto a digiuno assoluto e si somministra acetaminofene per il dolore. Gli esami di laboratorio rivelano un lieve aumento della proteina C-reattiva e della conta leucocitaria, con spostamento della curva a sinistra (leucocitosi, ndr). L'ecografia segnala la presenza nel RLQ di una struttura tubulare edematosa, non comprimibile, compatibile con appendicite acuta.

Questo paziente presenta il quadro classico dell'appendicite acuta in età pediatrica. La presenza di vomito e l'anorexia, insieme al dolore addominale progressivamente ingrossante e localizzato a livello del RLQ, sono sintomi comuni nei pazienti con appendicite in atto. È sempre importante eseguire un accurato esame obiettivo, al fine di escludere altre patologie chirurgiche (ad es., torsione dei testicoli nei pazienti di sesso maschile o patologie a carico delle ovaie nelle pazienti di sesso femminile).

Il dolore addominale è un disturbo comune nei bambini. Anche se, di norma, è lieve e autolimitante, il dolore addominale acuto può essere il segnale di un processo che richiede un immediato inquadramento clinico al fine di poter avviare un trattamento idoneo e prevenire così un eventuale stato di morbilità.

## EZIOLOGIA E PATOGENESI

Il dolore addominale può essere di tre tipi: dolore viscerale, dolore parietale (somatico) e dolore riferito. Nella maggior parte dei casi, il saper riconoscere ciascun tipo di dolore risulta utile per determinarne la causa sottostante.

Il *dolore viscerale* è poco localizzato e viene descritto come sordo e costante. Deriva da stiramento, distensione o ischemia degli organi interni. Il *dolore parietale (somatico)* è ben localizzato, discreto e descritto come intenso e pungente. Deriva da stiramento, infiammazione o ischemia del peritoneo parietale. Ad esempio, il dolore dovuto all'appendicite presenta le caratteristiche del dolore sia viscerale che parietale. Inizialmente, il paziente accusa dolore viscerale: vago, poco localizzato e periombelicale. Con il progredire dell'infiammazione al peritoneo, il dolore diventa localizzato nel RLQ in corrispondenza del punto di McBurney (Fig. 4.1).

Il *dolore riferito* viene percepito in sedi anche distanti dall'organo affetto e può essere sia pungente e localizzato, sia vago e costante. Ad

esempio, l'infiammazione della pleura parietale del polmone può essere riferita come dolore addominale e l'infiammazione della cistifellea riferita come dolore alla scapola.

## QUADRO CLINICO

### Diagnosi differenziali

L'elenco delle diagnosi differenziali per il dolore addominale nei bambini è molto lungo. Poiché alcune condizioni si manifestano più comunemente in età specifiche, risulta utile classificare le cause di dolore acuto addominale anche in base all'età (Tab. 4.1).

Cause potenzialmente letali di dolore addominale comprendono quelle associate a traumi, ostruzione intestinale e irritazione peritoneale. Esempi di patologie che si manifestano con un'ostruzione intestinale comprendono l'invaginazione, il volvolo dell'intestino medio e l'ostruzione estrinseca causata da masse intraddominali o da aderenze derivanti da precedenti interventi chirurgici. L'irritazione del peritoneo può insorgere secondariamente a infiammazione, sanguinamento o perforazione dei visceri.

Il dolore addominale può anche essere classificato in base alla sede, suddividendo l'addome in quattro quadranti (Fig. 4.2); la valutazione può quindi concentrarsi sulle diagnosi più comuni in base alla sede dei sintomi (Fig. 1.4). Ad esempio, le patologie a carico del fegato e della colecisti si manifestano in genere con dolore a livello del quadrante superiore destro (RUQ, *Right Upper Quadrant*) (Cap. 62), mentre la gastrite può manifestarsi con dolore epigastrico o al quadrante superiore sinistro (Cap. 56).

### Anamnesi

La valutazione del dolore addominale acuto pediatrico può dimostrarsi problematica poiché spesso i bambini non sono in grado di descrivere o localizzare i sintomi. Il bambino può essere ansioso, rendendo difficile per il medico procedere all'esame obiettivo e identificare segni di positività. È importante chiedere notizie sulle abitudini alimentari, su eventuali episodi di emesi, nonché sulla frequenza dell'alvo e delle sue caratteristiche. Altri dati anamnestici importanti possono riguardare l'anamnesi neonatale e perinatale per i neonati, il passaggio all'uso del vasino per i lattanti e i bambini piccoli, l'inizio del menarca per le pazienti con più di nove anni e l'inizio dei rapporti sessuali per gli adolescenti.

### Caratteristiche del dolore

In genere, il dolore addominale acuto causato da un'emergenza medica o chirurgica si intensifica nel tempo, può svegliare il bambino di notte e interferisce con le normali attività. Oltre all'età del paziente (Tabella 4.1) e alla sede del dolore (Fig. 4.2), altre caratteristiche importanti dell'anamnesi comprendono l'esordio, la frequenza e la durata, il pattern, l'irradiazione, i sintomi associati e l'anamnesi patologica remota di pertinenza.

Raramente i lattanti e i bambini piccoli sono in grado di localizzare il dolore e il quadro riferito dai genitori è spesso quello di un bambino inconsolabile, che giace rannicchiato con le gambe portate verso il tronco. Il dolore intermittente o di tipo colico, con parossismi di dolore alternati a momenti di remissione, è caratteristico dell'invaginazione (Fig. 4.3). L'irritazione peritoneale è suggerita dalla presenza di un dolore che peggiora con il movimento, come il salto oppure il movimento provocato dai sobbalzi di un'auto su un terreno accidentato. Un dolore che si attenua dopo il vomito o dopo movimento dell'intestino può indicare, rispettivamente, una alterazione a livello dell'intestino tenue o dell'intestino crasso.

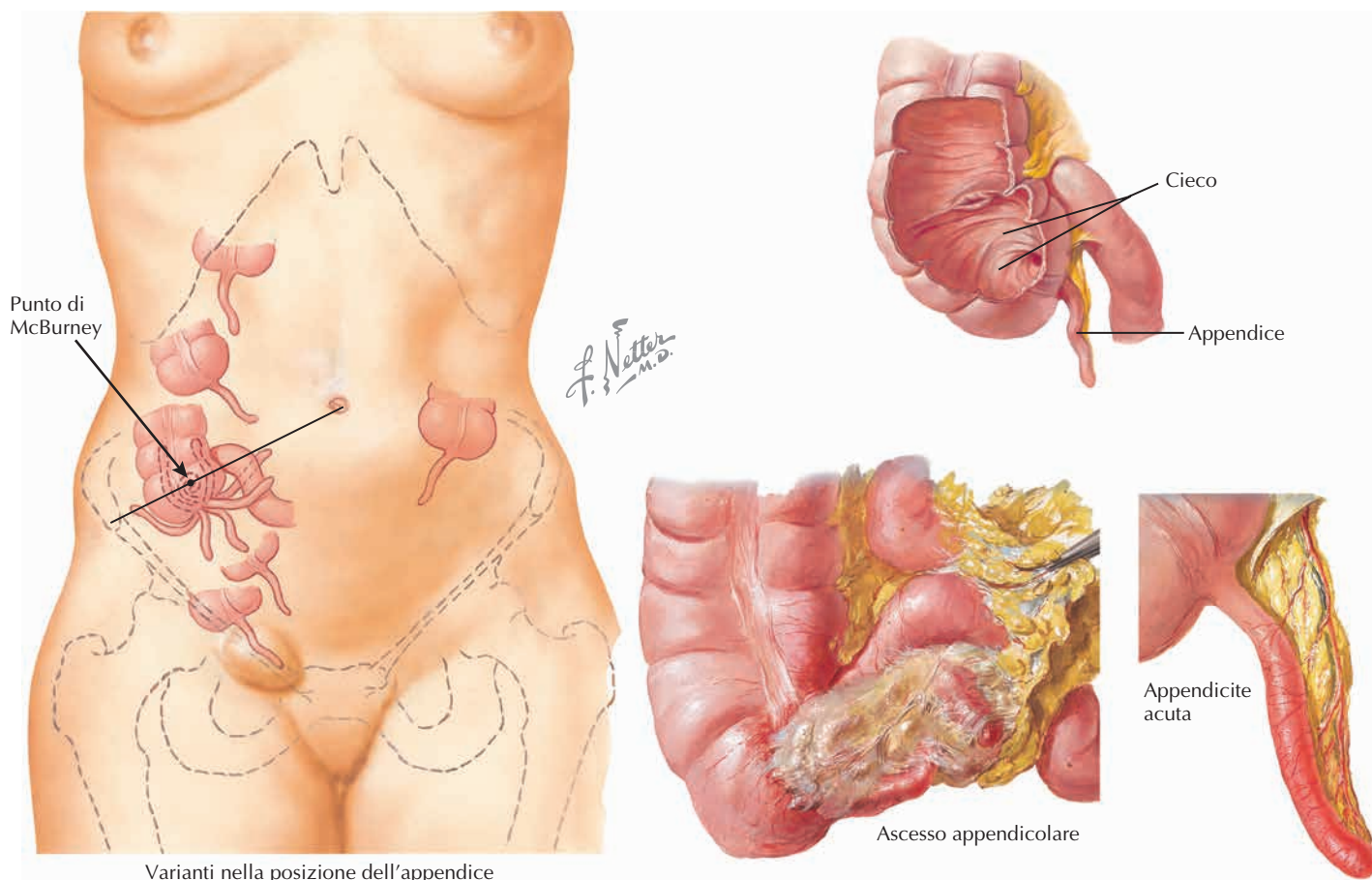


Fig. 4.1 Appendicite.

TABELLA 4.1 Cause comuni di dolore addominale			
Neonato (0-1 mese)	Colica Reflusso gastroesofageo Allergia alle proteine del latte <b>Enterocolite necrotizzante<sup>a</sup></b> Neoplasia <b>Volvolo</b>	Adolescente (>12 anni)	<b>Appendicite</b> Colecistite Costipazione <b>Chetoacidosi diabetica</b> Dismenorrea <b>Graavidanza ectopica</b> Endometriosi Dolore addominale funzionale Gastroenterite <b>Sindrome emolitico uremica</b> Malattia infiammatoria cronica intestinale Imene imperforato <b>Ernia incarcerata</b> Polmonite lobare <b>Torsione ovarica</b> Pancreatite Malattia infiammatoria pelvica Calcoli renali <b>Rottura di cisti ovarica</b> Infezioni sessualmente trasmissibili Faringite streptococcica <b>Torsione testicolare</b> Infezione delle vie urinarie
Lattante (1 mese-2 anni)	Colica Gastroenterite Reflusso gastroesofageo Malattia di Hirschsprung <b>Ernia incarcerata</b> <b>Invaginazione</b> Neoplasia Infezione delle vie urinarie <b>Volvolo</b>		
Bambino (2-12 anni)	<b>Appendicite</b> Costipazione <b>Chetoacidosi diabetica</b> Dolore addominale funzionale Ingestione di corpo estraneo Gastroenterite <b>Sindrome emolitico uremica</b> Malattia infiammatoria cronica intestinale <b>Ernia incarcerata</b> <b>Invaginazione</b> Polmonite lobare <b>Torsione ovarica</b> Calcoli renali Faringite streptococcica <b>Torsione testicolare</b> Infezione delle vie urinarie		

<sup>a</sup>Le **diagnosi in neretto** possono richiedere una valutazione e una gestione medica e/o chirurgica d'emergenza

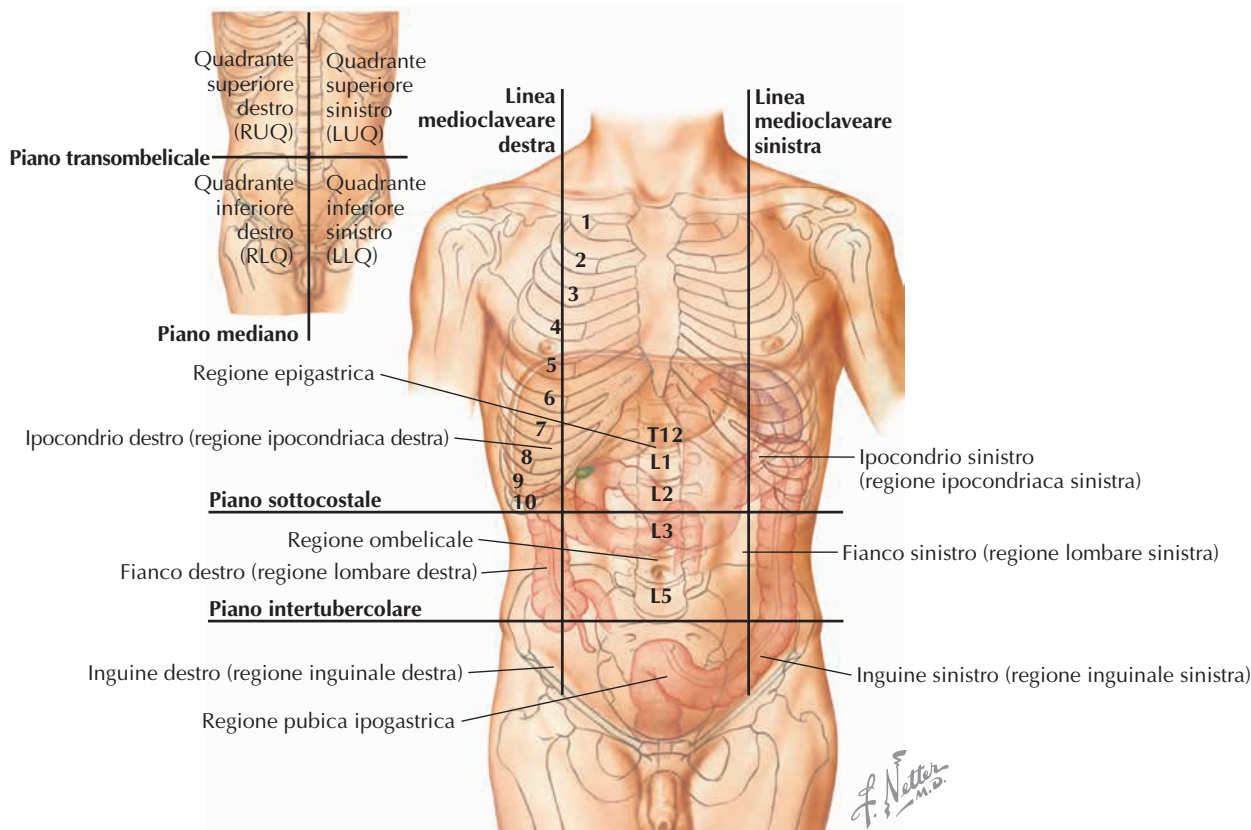


Fig. 4.2 Regioni e piani dell'addome.

### Sintomi associati

Alcune infezioni possono causare un dolore addominale. Un dolore addominale associato a febbre, cefalea e mal di gola può essere la spia di una faringite streptococcica. Un dolore alla regione inferiore dell'addome associato a disuria può indicare un'infezione delle vie urinarie, mentre un dolore addominale diffuso associato a tachipnea e tosse può indicare una polmonite lobare inferiore. Un rash cutaneo associato a dolore addominale può essere segno di una vasculite come la porpora di Henoch-Schönlein quale causa del dolore addominale (Cap. 138). Una diarrea con feci ematiche può essere un segno di sindrome emolitico uremica (Cap. 104), di malattia infiammatoria cronica intestinale (IBD, *Inflammatory Bowel Disease*) (Cap. 57) o di enterite batterica (Cap. 63). Una sonnolenza insolita o uno stato cognitivo alterato in un bambino possono essere un segno di invaginazione. Un dolore addominale accompagnato da vomito, ma non da diarrea, deve orientare a identificare patologie potenzialmente letali quali il volvolo dell'intestino medio, l'ostruzione dell'intestino tenue o la pancreatite.

### Anamnesi patologica

Alcune patologie mediche croniche sono associate a complicanze addominali. I pazienti con malattia a cellule falciformi sono predisposti alla colecistite, al sequestro splenico e a crisi vaso-occlusive addominali (Cap. 80). I pazienti con chetoacidosi diabetica presentano spesso dolore addominale (Cap. 50). I pazienti con patologie oncologiche sono a rischio di tiflite, mentre quelli affetti da IBD sono a rischio di megacolon tossico (Cap. 57). I pazienti con un'anamnesi positiva per intervento chirurgico addominale sono predisposti alla formazione di aderenze, che possono causare ostruzione intestinale. I traumi aumentano il rischio di pancreatite. I neonati prematuri presentano un maggior rischio di enterocolite necrotizzante.

### Esame obiettivo

La valutazione dell'aspetto generale del paziente consente di acquisire molte informazioni. Un bambino con dolore acuto può preferire sia una posizione rannicchiata che una supina. Occorre rilevare attenta-

mente i parametri vitali. In presenza di peritonite o ipovolemia, si possono osservare segni di scarsa perfusione.

L'esame dell'addome va eseguito preferibilmente quando il bambino è calmo e cooperativo. Per i pazienti più piccoli, si dovrebbe prendere in considerazione la possibilità di eseguire l'esame con il bambino in braccio al genitore. È necessario valutare l'addome a riposo e auscultare la presenza dei rumori intestinali. I genitori possono agevolare l'esame eseguendo loro stessi la palpazione dietro indicazione del medico. È utile cominciare in un'area distante da quella interessata dal dolore. Durante la palpazione, bisogna ricercare la presenza di eventuali masse o di dolorabilità locale; una massa palpabile può indicare un aumento delle dimensioni di un organo, neoplasie, invaginazione o la presenza di feci. Una dolorabilità focale identificabile indica probabilmente un processo infiammatorio intraddominale. I pazienti con irritazione peritoneale presentano reazioni difensive o dolorabilità al rimbalzo. Quest'ultima viene evocata mediante una palpazione profonda seguita dal brusco rilascio della mano. Quando si effettuano queste manovre, occorre guardare attentamente l'espressione facciale del paziente, poiché è possibile che i bambini piccoli non siano in grado di esprimere il loro disagio. Può essere utile effettuare un'esplorazione rettale, che può consentire il rilevamento o di feci dure nella ampolla rettale (costipazione) o di sangue (invaginazione, IBD, infezione). L'esame bimanuale è indicato nelle pazienti sessualmente attive con dolore addominale per valutare l'eventuale presenza di malattia infiammatoria pelvica e altre condizioni patologiche.

I segni di addome acuto chirurgico comprendono una marcata distensione addominale, rigidità, reazioni di difesa e dolorabilità al rimbalzo. Quadri classici di una patologia chirurgica acuta in un neonato includono il vomito biliare (volvolo dell'intestino medio), il dolore addominale di tipo colico (invaginazione) e il dolore al RLQ (appendicite). Quando si sospetta una causa di tipo chirurgico, è essenziale contattare tempestivamente gli specialisti chirurgici di competenza. Un ritardo nella diagnosi di appendicite aumenta il rischio di perforazione e di complicanze postoperatorie.

### VALUTAZIONE E TERAPIA

Come sempre, il medico deve prima procedere all'identificazione e alla gestione di eventuali alterazioni delle vie aeree, della respirazione e della

# Disturbi del comportamento

*Evan Dalton*

## CASO CLINICO

Un adolescente di 15 anni viene condotto dal pediatra per una valutazione auxologica di routine. La madre riferisce uno stato di ansia, senza causa apparente. Riferisce inoltre che negli ultimi mesi il figlio è sempre più irritabile e preferisce trascorrere la maggior parte del tempo in solitudine. Il paziente descrive sensazioni di malinconia ed alcuni problemi a scuola responsabili di un calo del rendimento scolastico e di tensione nelle relazioni con gli altri. Una inappetenza progressivamente ingravante ha causato una perdita di peso di 5 kg nell'ultimo mese. L'anamnesi familiare risulta positiva per alcolismo e per un tentativo di suicidio da parte di uno zio paterno. Durante un colloquio confidenziale, il paziente riferisce di aver subito traumi fisici da parte del padre, di fare uso quotidiano di alcol e di avere ogni tanto ideazioni anticonservative. Riferisce inoltre un tentativo di suicidio la settimana precedente, mediante ingestione di acetaminofene, di cui la madre non è al corrente.

All'esame obiettivo si rivela un adolescente magro, scontroso e timoroso, che sfugge al contatto visivo. Durante l'esame della cute, si osservano innumerevoli lacerazioni lineari a livello degli avambracci, a vari stadi di guarigione. Il paziente riferisce la presenza di numerose altre lesioni simili a livello della superficie interna delle cosce. Viene diagnosticata una forma di disturbo depressivo con ideazione anticonservativa attiva. Si procede quindi al colloquio sulle possibilità di trattamento con il paziente e la madre. Essi concordano di rivolgersi immediatamente al pronto soccorso dell'ospedale pediatrico di zona per un'ulteriore valutazione. Prima che il paziente e la madre si rechino al pronto soccorso con i loro mezzi, viene prospettata la possibilità di iniziare con urgenza un percorso di counseling comportamentale di comunità e di organizzare l'adozione di misure di sicurezza.

Negli ultimi vent'anni si è assistito ad un aumento progressivo della prevalenza dei disturbi del comportamento tra i bambini e gli adolescenti, che attualmente interessano approssimativamente 1 individuo su 5 nella fascia di età al di sotto dei 18 anni. Quasi la metà di questi pazienti non ha una diagnosi ufficiale, né riceve l'opportuna assistenza. Questo aumento della richiesta di assistenza per i disturbi del comportamento nei pazienti pediatrici e negli adolescenti ha portato al collasso delle risorse disponibili, da cui è derivato, nell'ultimo decennio, un raddoppio delle visite negli ospedali pediatrici per ideazioni anticonservative e tentativi di suicidio. I pediatri hanno assunto un ruolo sempre più importante nella valutazione e nell'assistenza dei pazienti affetti da disturbi del comportamento, una situazione che si è amplificata come conseguenza dei disagi sociali e familiari causati dalla recente pandemia da Sars-Cov-2. Anche se la depressione, l'ansia e l'ideazione anticonservativa sono disturbi facilmente riconoscibili e trattabili, il suicidio rappresenta la seconda causa principale di morte tra gli adolescenti e i giovani adulti. La morte per suicidio è di gran lunga più probabile quando esiste una facile disponibilità di mezzi letali, tra cui le armi da fuoco, che negli Stati Uniti costituiscono uno dei metodi più comuni di suicidio.

L'impatto economico dei disturbi del comportamento nella popolazione pediatrica è elevato. Studi recenti, hanno valutato un costo totale annuo superiore a 240 miliardi di dollari. L'assenza di trattamento di questi disturbi si traduce in costi sociali e medici considerevoli per la comunità.

I pazienti pediatrici affetti da disturbi del comportamento hanno difficoltà a casa, a scuola e nelle relazioni interpersonali, con conseguenti future perdite di produttività e qualità della vita. Come conseguenze dei disturbi del comportamento non trattati, tra cui ingestione di sostanze nocive, tentativi di suicidio, disturbi dell'alimentazione o patologie derivate dall'uso di sostanze d'abuso, possono derivare ricoveri ospedalieri molto costosi. Anche se i disturbi del comportamento sono tra le patologie più costose da trattare nei pazienti pediatrici, i loro tassi di rimborso sono di gran lunga inferiori rispetto a quelli previsti per le patologie a carattere medico.

Alcune sottopopolazioni di bambini mostrano una certa propensione a sviluppare disturbi del comportamento. Metà dei bambini affetti da patologie croniche sviluppa un concomitante disturbo comportamentale. I bambini appartenenti a minoranze razziali ed etniche subiscono spesso trattamenti sanitari differenti ed iniqui, comportamenti razzisti che favoriscono la predisposizione allo sviluppo di disturbi del comportamento. Anche gli individui LGBTQIA+ e i bambini con anamnesi familiare di disturbi del comportamento sono a rischio più elevato rispetto alla popolazione generale.

## EZIOLOGIA E PATOGENESI

L'eziologia dei disturbi del comportamento nei bambini è multifattoriale. Esiste indubbiamente una suscettibilità neurobiologica derivante da fattori genetici ed epigenetici. I fattori ambientali hanno un'influenza significativa in termini di tipo di esperienza negativa, momento nel quale avviene e impatto cumulativo di tali esperienze. Fattori di stress acuti e cronici durante l'infanzia e l'adolescenza possono alterare l'asse ipotalamo-ipofisi-surrene, influenzare lo sviluppo encefalico e incidere sulle risposte future allo stress. Ad esempio, è stato osservato che l'esposizione perinatale a sostanze stupefacenti, i traumi infantili, la discriminazione sociale e la mancanza del sostegno familiare contribuiscono allo sviluppo di disturbi del comportamento nei bambini.

Il rapido aumento dei casi in età pediatrica nel corso degli ultimi vent'anni può essere spiegato attraverso diverse teorie. Gli studi hanno riscontrato un legame tra la crescente diffusione dei social media e degli smartphone e l'aumento dei disturbi del comportamento. I bambini possono anche essere soggetti ad un aumento dello stress in quelle strutture scolastiche che non dispongono delle risorse appropriate. Alcuni studi hanno rilevato un pattern di presentazione dipendente dal momento dell'anno scolastico, con una riduzione durante i mesi estivi e un picco alla fine dei quadrimestri scolastici. Infine, l'alto tasso di adolescenti che non hanno ricevuto cure appropriate, può contribuire ad aumentare il numero di famiglie nelle quali diversi componenti sono affetti, ognuno con il proprio particolare tipo di disturbo del comportamento.

I diversi tipi di disturbo del comportamento si manifestano, e spesso possono essere diagnosticati, quando il bambino raggiunge specifiche fasi del suo sviluppo. L'autismo tende a presentarsi precocemente nell'infanzia poiché il caratteristico ritardo nell'interazione socio-emotiva si manifesta spesso nei primi anni dell'età prescolare. Il disturbo da deficit di attenzione-iperattività (ADHD, *Attention-Deficit Hyperactive Disorder*) viene diagnosticato più comunemente nei bambini in età scolare, quando gli insegnanti notano difficoltà nella concentrazione e nel controllo degli impulsi emotivi. I disturbi d'ansia tendono a manifestarsi nei bambini più grandi,



Disturbo d'ansia generalizzato (molte preoccupazioni e paure)



Disturbo d'ansia sociale (timore delle interazioni sociali)

**Fig. 15.1** I disturbi d'ansia sono caratterizzati da una preoccupazione eccessiva e patologica e sono più frequenti nei bambini più grandi e negli adolescenti. Si manifestano con sintomi introiettivi anziché esternalizzanti. L'ansia incontrollata può portare allo sviluppo di depressione e disturbi da abuso di sostanze.

quando si avvicinano all'adolescenza (Fig. 15.1). Tuttavia, la loro presentazione può essere tardiva a causa dello sviluppo di meccanismi di adattamento e della difficoltà ad effettuare una diagnosi associata alla natura introiettiva dell'ansia. La depressione, il disturbo ossessivo compulsivo e il disturbo bipolare si manifestano più spesso nell'adolescenza (Fig. 15.2).

Quando non gestiti, i disturbi del comportamento si possono ulteriormente complicare in meccanismi di maladattamento. Ad esempio, i bambini e gli adolescenti che manifestano disturbi legati all'uso di sostanze d'abuso e disturbi dell'alimentazione, hanno spesso disturbi del comportamento preesistenti. I bambini e gli adolescenti con disturbo del comportamento non curato sono ad alto rischio di suicidio.

## QUADRO CLINICO

In gran parte a causa della censura imposta dalla società, responsabile di sensi di colpa e di vergogna, i segni clinici dei disturbi del comportamento possono essere difficili da valutare. Inoltre, i bambini e gli adolescenti con disturbi del comportamento presentano spesso pochi rilievi all'esame obiettivo e questo induce i medici a fare affidamento soprattutto sull'anamnesi, al fine di poter formulare una diagnosi. I bambini possono persino nascondere prove pertinenti che, se scoperte, potrebbero fungere da indizio per la diagnosi. Come si osserva nella Tabella 15.1, esistono innumerevoli reperti rilevabili all'esame obiettivo che possono essere indicativi di un sottostante disturbo del comportamento.

Nel raccogliere l'anamnesi generale, il pediatra deve concentrarsi sull'anamnesi familiare e sociale del paziente per rilevare eventuali evidenze di influenze biologiche e ambientali. Particolare attenzione va prestata a cambiamenti repentini delle capacità cognitivo-funzionali, nella qualità della vita e nel rendimento generale, inclusi aspetti quali il peggioramento dei voti scolastici, l'aumento delle assenze a scuola o la scarsa partecipazione ad attività sociali e familiari. Per gli adolescenti, i colloqui individuali devono essere preceduti da una informativa sulla riservatezza. I pediatri devono saper indicare chiaramente agli adolescenti e ai loro genitori quali siano i limiti posti alla riservatezza durante i colloqui. Gli adolescenti devono essere informati che, in base alle disposizioni di legge, il loro colloquio sarà mantenuto riservato, a meno che il paziente stesso non dia il proprio consenso al comunicarlo a terzi. Il carattere di riservatezza su alcuni argomenti sensibili, tra cui le infezioni sessualmente trasmesse, la gravidanza, l'uso di sostanze d'abuso e le ideazioni anticonservative, è disciplinata da specifiche normative di legge locali e nazionali.



La depressione è il disturbo dell'umore più comunemente osservato negli adolescenti.

La depressione rappresenta un fattore di rischio per l'ideazione suicida e per i tentativi di suicidio. I sintomi del disturbo depressivo comprendono la presenza di almeno due settimane di marcate alterazioni dell'umore e/ di perdita di interesse e piacere, e alterazioni significative dell'appetito, peso, sonno, attività, concentrazione, livelli di energia o motivazione.

**Fig. 15.2** Depressione.

Se il paziente comunica la presenza di ideazioni anticonservative, il pediatra deve essere in grado di effettuare una valutazione del rischio di suicidio. A tal fine, esistono diversi strumenti di screening di cui i medici possono avvalersi, tra cui i questionari di valutazione ASQ (Ask Suicide-Screening Questions) e SAFE-T (Suicide Assessment Five-Step



**TABELLA 15.1 Correlazione tra i reperti dell'esame obiettivo e disturbi del comportamento sottostanti**

Presentazione clinica	Reperti dell'esame obiettivo	Disturbi del comportamento
Comportamento autolesionista	Lacerazioni, ecchimosi, abrasioni, ustioni, cicatrici, petecchie	Disturbo dello spettro autistico Depressione Disturbo ossessivo compulsivo
Disturbo da uso di sostanze	Alterazioni pupillari, stato cognitivo alterato, ipertensione, perdita di peso, tachicardia, iperemia congiuntivale, nistagmo, ascessi ricorrenti, mucosa nasale ulcerata	Depressione Disturbo da deficit dell'attenzione-iperattività Ansia Disturbo bipolare
Disturbo dell'alimentazione	Bradycardia, perdita di peso, ipotermia, assottigliamento dei capelli, cute secca, segno di Russell (calli sul dorso delle dita), acrocianosi, ipertrofia parotidea, erosioni dello smalto	Ansia Depressione Disturbo ossessivo compulsivo

Evaluation and Triage) e la scala C-SSRS (Columbia-Suicide Severity Rating Scale) (Fig. 15.3). Le componenti essenziali dello screening del rischio di suicidio comprendono: pregressi episodi di pianificazione e tentativi di suicidio, la facilità di accesso a mezzi e farmaci letali e il tipo di struttura sociale, incluso il sostegno della famiglia e degli amici.

## DIAGNOSI DIFFERENZIALE

Nel valutare un paziente con sospetto disturbo del comportamento, il pediatra deve prima procedere ad un'analisi di esclusione per patologie di base. La Tabella 15.2 elenca alcuni sintomi comportamentali subdoli che possono essere indicativi di patologie di base poco comuni. In alternativa, i pazienti con disturbi del comportamento possono manifestare sintomi e segni riepilogati nella Tabella 15.3.

## VALUTAZIONE E TERAPIA

Dopo aver riconosciuto la presenza di un disturbo del comportamento in un bambino, il pediatra deve procedere a una valutazione del rischio, determinando la gravità della condizione e il trattamento appropriato. Esistono diverse possibilità di cura, finalizzate al trattamento dei disturbi del comportamento pediatrici. Il trattamento ambulatoriale, assicurato da un medico di famiglia competente, uno psicologo o uno psichiatra, rappresenta il livello assistenziale meno restrittivo. I bambini possono essere visitati periodicamente nel corso di sessioni di terapia e valutazioni mediche programmate. Nel caso di disturbi del comportamento con

**COLUMBIA-SUICIDE SEVERITY RATING SCALE**  
Screening a punti al triage per la valutazione primaria

Porre le domande scritte in neretto e sottolineate.	Ultimo mese	
	Si	No
<b>Porre le domande 1 e 2</b>		
<b>1) Hai mai desiderato essere morto/a o di poter andare a dormire e non risvegliarti?</b>		
<b>2) Hai mai pensato effettivamente di ucciderti?</b>		
<b>Se la risposta alla domanda 2 è SÌ, porre le domande 3, 4, 5 e 6. Se la risposta alla domanda 2 è NO, andare direttamente alla domanda 6.</b>		
<b>3) Hai pensato in che modo potresti farlo?</b> <i>Ad es. "Ho pensato di prendere un'overdose di qualche sostanza ma non ho mai fatto piani specifici su quando, dove o come potrei farlo... e non andrò mai fino in fondo"</i>		
<b>4) Hai avuto questi pensieri e hai avuto qualche intenzione di darvi seguito?</b> <i>In contrapposizione a "Ho avuto questi pensieri ma non farò assolutamente nulla"</i>		
<b>5) Hai iniziato a pianificare o hai pianificato i dettagli su come ti ucciderai? Intendi mettere in pratica questo piano?</b>		
<b>6) Hai mai fatto qualcosa, iniziato a fare qualcosa o ti sei mai preparato/a per fare qualcosa per porre fine alla tua vita?</b> Esempi: ti sei procurato pillole, ti sei procurato/a un fucile, hai dato via i tuoi oggetti di valore, hai scritto un testamento o una nota di suicidio; hai estratto le pillole ma non ne hai ingerita nessuna, hai preso in mano il fucile ma poi hai cambiato idea oppure il fucile ti è stato strappato dalle mani, sei salito/a sul tetto ma non sei saltato/a giù; oppure hai assunto le pillole, hai cercato di spararti, tagliarti, impiccarti, ecc. <b>Se la risposta è SÌ, chiedere: questo è successo negli ultimi 3 mesi?</b>	<b>In tutta la vita</b>	
		<b>Negli ultimi 3 mesi</b>

### Protocollo di risposta allo screening C-SSRS

- Domanda 1** Invio a ulteriore valutazione comportamentale  
**Domanda 2** Invio a ulteriore valutazione comportamentale  
**Domanda 3** Consulto comportamentale (infermiere psichiatrico/assistenza sociale) ed eventuali precauzioni di sicurezza per il paziente  
**Domanda 4** Consulto comportamentale e precauzioni di sicurezza per il paziente  
**Domanda 5** Consulto comportamentale e precauzioni di sicurezza per il paziente  
**Domanda 6** Consulto comportamentale (infermiere psichiatrico/assistenza sociale) ed eventuali precauzioni di sicurezza per il paziente  
**Domanda 6, negli ultimi 3 mesi o meno:** consulto comportamentale e precauzioni di sicurezza per il paziente

**Fig. 15.3** Columbia-Suicide Severity Rating Scale (C-SSRS) per la valutazione primaria. La scala C-SSRS è uno strumento basato sull'evidenza, che utilizza una serie di domande precise per valutare il rischio di suicidio. Le risposte alle domande di questo strumento di valutazione possono aiutare il pediatra a determinare la gravità e l'imminenza del rischio di suicidio. Il protocollo associato in base alle risposte è uno strumento che può assistere il medico nell'individuare i passi successivi da programmare in base alle risposte positive al C-SSRS.. (Riutilizzata da The Columbia Lighthouse Project, Kelly Posner Gertenhaber PhD, Fondatrice e Direttrice, <https://cssrs.columbia.edu/>).

## Patologie del collo e della colonna vertebrale

Matthew R. Landrum e Jason B. Anari

### CASO CLINICO

Un ragazzo di 17 anni si presenta a visita per dolore alla parte inferiore del dorso, di origine non traumatica, che perdura da un mese. L'anamnesi remota riporta comparsa di dolore alla schiena dopo un trauma occorso durante una partita di football, risolto completamente con un ciclo di fisioterapia. Il ragazzo è uno sportivo e gioca a football, basket e baseball. Nega episodi di torpore agli arti inferiori, formicolii, debolezza, sintomi gastrointestinali o urinari.

All'esame obiettivo non si rilevano deficit di forza, sensorio integro e riflessi normoevocati. Il paziente nega dolorabilità alla palpazione lungo tutta la colonna vertebrale, ma avverte dolore piegandosi in avanti e all'iperestensione della porzione inferiore del dorso.

Le radiografie, effettuate sia in proiezione obliqua che laterale, rivelano una spondilosi a livello di L4 con una spondilolistesi di grado I (Fig. 24.1). Dopo 6 settimane di riposo e fisioterapia mirata al rafforzamento dei muscoli insieme ad esercizi di stretching, si ha una risoluzione completa della sintomatologia e il paziente può riprendere l'attività sportiva.

Le patologie pediatriche del collo e della colonna vertebrale sono rare. La maggioranza di queste condizioni può essere trattata con riposo, farmaci antinfiammatori non steroidei (FANS), fisioterapia ed uso di appositi dispositivi ortopedici. La gestione operatoria è solitamente riservata a patologie o sintomatologie gravi o refrattari alle terapie.

### TORCICOLLO MUSCOLARE CONGENITO

Il torcicollo, dal latino "collo torto", consiste nel piegamento della testa verso il lato colpito con rotazione del mento in direzione opposta (Fig. 24.2). Sebbene la maggior parte dei casi di torcicollo sia causata da una contrattura del muscolo sternocleidomastoideo (SCM), altre cause includono condizioni neurologiche, anomalie della colonna vertebrale cervicale e deficit visivi o uditivi.

Il torcicollo muscolare congenito (CMT) interessa lo 0,3-2% dei neonati. Benché la causa sia sconosciuta, malposizioni dovute a presenza di masse nell'utero o traumi ostetrici possono causare un danno muscolare. I fattori di rischio includono la posizione podalica e parto distocico. Le immagini di risonanza magnetica (RM) e i reperti istopatologici biopatici hanno dimostrato atrofia e fibrosi muscolare, simili a quelli che si riscontrano nella sindrome compartimentale. La posizione anomala della testa nel CMT può causare plagiocefalia e asimmetria facciale.

La valutazione del CMT deve includere un'anamnesi accurata sulla nascita. L'esame obiettivo mostra tipicamente un neonato con la testa piegata verso il lato della contrattura del muscolo SCM mentre il mento è ruotato verso la spalla opposta (Fig. 24.2). Nel corpo del SCM si può palpare una massa non dolente. Al fine di escludere cause non muscolari, si devono esaminare anche gli occhi, l'udito e la funzionalità neurologica. Poiché il CMT può essere secondario a presenza di masse nell'utero, è necessario un esame accurato della pelvi e degli arti inferiori per rilevare eventuali displasie di sviluppo dell'anca e metatarso addotto.

Il trattamento iniziale dovrebbe basarsi su massaggi e fisioterapia per lo stretching. Si può eseguire un'ecografia, che solitamente mostra una massa intramuscolare iperecogena. Nei bambini che non rispondono

agli esercizi di stretching, è opportuno eseguire radiografie della colonna vertebrale cervicale per escludere anomalie ossee. Queste ultime includono fusioni congenite (sindrome di Klippel-Feil), emivertebre o anomalie nei movimenti rotatori (instabilità atlanto-assiale). Le tecniche di diagnostica strumentale avanzata (tomografia computerizzata [TC] o RM) possono essere utili per approfondire le cause neurologiche od ossee. Nei casi refrattari alle terapie, si può ricorrere a interventi di allungamento o rilascio eseguiti da chirurghi ortopedici specializzati.

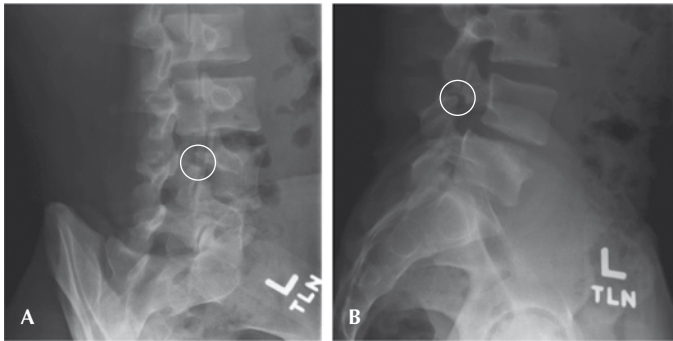
### SCOLIOSI

La scoliosi è una deformità tridimensionale della colonna vertebrale che interessa i piani coronale, sagittale e assiale (Fig. 24.3). La scoliosi può essere di origine idiopatica, congenita, neuromuscolare o sindromica.

La malattia idiopatica rappresenta l'80% di tutti i casi di scoliosi ed è suddivisa in base all'età in infantile (0-3 anni), giovanile (3-10 anni) e adolescenziale (maggiore di 10 anni). La scoliosi idiopatica infantile è rara e con caratteristiche peculiari in quanto è più comune nei maschi, presenta una curvatura verso sinistra e può risolversi spontaneamente. La scoliosi idiopatica giovanile è simile a quella adolescenziale: colpisce prevalentemente le ragazze e la curvatura toracica è solitamente rivolta verso destra. Sebbene la scoliosi idiopatica giovanile non insorga durante un periodo di crescita rapida della colonna vertebrale, può essere a rischio elevato di peggioramento. La scoliosi idiopatica si manifesta perlopiù nell'adolescenza (70%). Benché causa e patogenesi della scoliosi idiopatica siano perlopiù sconosciute, esistono numerose teorie su fattori genetici, muscolari o neurologici.

La valutazione della scoliosi deve includere anamnesi ed esame obiettivo accurati. I pazienti sono esaminati per l'asimmetria toracica mediante il test di Adam, effettuato mediante piegamento in avanti, e con lo scoliometro (Fig. 24.3). Le ragazze dovrebbero essere sottoposte a screening in due occasioni, all'età di 10 e 12 anni, mentre i ragazzi dovrebbero essere sottoposti a screening una sola volta, all'età di 13 o 14 anni. L'esame obiettivo deve essere eseguito con il paziente senza maglietta, indossando una vestaglia. In questo modo è più facile esaminare attentamente entrambi i lati delle spalle, scapole, tronco, bacino e arti e valutare la presenza di anomalie cutanee, comprese macchie caffèlatte, neurofibromi, tratti con fistole del derma o la presenza di ciuffi di peli sulla linea mediana. Poiché la scoliosi idiopatica è una diagnosi di esclusione, è necessario controllare accuratamente la funzionalità neurologica, riflessi (compresi quelli addominali) e segni di patologie ortopediche associate. La scoliosi congenita non deve essere confusa con la scoliosi idiopatica infantile, in quanto la prima è associata ad altre anomalie ossee e viscerali. Diagnosi definitiva e gravità della malattia sono stabilite misurando l'angolo fra le due vertebre più piegate (angolo di Cobb) del tratto spinale postero-anteriore sulla radiografia, qualsiasi curvatura che superi 10 gradi è da considerare positiva per scoliosi. In presenza di anomalie neurologiche focali è necessario effettuare una RM.

Il trattamento dei pazienti con scoliosi idiopatica dipende dall'età di insorgenza e dal grado di curvatura misurato. I bambini con curvatura lieve o moderata (<25 gradi), soprattutto se hanno raggiunto la maturità scheletrica, possono essere monitorati clinicamente e con radiografie serie. I pazienti con curvature più gravi, in particolare se più giovani, possono aver bisogno di un busto per rallentare la progressione della curva



**Fig. 24.1** Immagini obliqua (A) e laterale (B) della colonna vertebrale lombare illustranti una spondilolisi (cerchietto bianco) con spondilolistesi di grado I.



Bambino con torcicollo muscolare. La testa è piegata verso sinistra con il mento girato verso destra a causa della contrattura del muscolo sternocleidomastoideo. Notare l'asimmetria facciale (schiacciamento del lato sinistro del volto)

**Fig. 24.2** Torcicollo.

e prevenire una potenziale correzione chirurgica. Quest'ultima è riservata a pazienti con curvature gravi (>50 gradi) o malattia progressiva che potrebbe compromettere la funzionalità polmonare o muscoloscheletrica. L'intervento chirurgico può migliorare sia le conseguenze fisiche sia psicologiche della scoliosi idiopatica. Pazienti e genitori devono essere consapevoli che, nonostante la gestione operatoria possa portare a una correzione strutturale permanente, esistono rischi legati alle complicanze o alla persistenza della sintomatologia.

## CIFOSI

Il normale allineamento del piano sagittale per la colonna vertebrale toracica è di 10-40 gradi in cifosi. Angoli più ampi sono patologici e causano l'arrotondamento della porzione superiore del dorso o "deformità a gobba". Le cause più comuni sono la cifosi posturale e la malattia di Scheuermann (Fig. 24.4). Cause rare di mal allineamento del piano sagittale includono anomalie congenite, infezioni, tumori maligni e altre patologie neuromuscolari od ossee.

La cifosi posturale si osserva soprattutto nei maschi adolescenti a causa della postura cadente. Generalmente non vi è dolore alla schiena né alcuna anomalia radiografica e il trattamento si basa su esercizi posturali.

La malattia di Scheuermann consiste in un allineamento iperfisico rigido della colonna vertebrale definito da un incuneamento vertebrale anteriore maggiore di 5 gradi in tre vertebre adiacenti. Fisioterapia e l'utilizzo dei dispositivi ortopedici possono essere utili nel trattamento delle curvature più piccole (45-60 gradi); tuttavia, per angoli più ampi (>75 gradi), deformità progressive, deficit neurologici o dolore è indicato l'intervento chirurgico.

## SPONDILOLISI E SPONDILILISTESI

La spondilolisi è data da una frattura della pars interarticularis mentre la spondilolistesi consiste nella dislocazione di un segmento vertebrale



Protuberanza posteriore delle coste sul lato convesso che forma la caratteristica gobba costale nella scoliosi toracica

Notare l'asimmetria del punto vita e della spalla



### Test di Adams

Misurazione della gobba costale con lo scoliosmetro. Stima della gobba costale e valutazione della distensione della curva mentre il paziente sposta il tronco da parte a parte

**Fig. 24.3** Scoliosi.

su quello sottostante. Ciò può essere causato da traumi, malattie degenerative, displasia o neoplasie.

La spondilolisi è una causa comune di dolore alla schiena in bambini e adolescenti, con una prevalenza più alta in alcune categorie di atleti (football, ginnastica, wrestling). I pazienti possono lamentare dolore alla porzione lombare della schiena, dolore irradiato alle natiche o spasmo degli adduttori. L'esame obiettivo può essere normale o rivelare dolorabilità, flessibilità lombare limitata o raramente sintomi neurologici.

Le radiografie della colonna vertebrale in un paziente normale mostrano un aspetto "a cagnolino" in cui il processo trasverso rappresenta la testa, il processo articolare superiore è l'orecchio, processo spinoso e la lamina rappresentano il corpo e il processo articolare inferiore è l'arto anteriore. Nella spondilolisi, "il cane" presenta una linea di frattura attraverso il collo (Fig. 24.5). Nella spondilolistesi, l'intera "testa del cane" è spostata, con o senza spondilolisi, con una scala di gradazione da I (slittamento <25%) a V (spondiloptosi totale) (Fig. 24.5). Spondilolisi e spondilolistesi si verificano perlopiù a livello di L5 su S1, visibili con la radiografia anteroposteriore e laterale. TC e RM sono utili in caso di presentazione atipica, se il grado di slittamento è grave o per la programmazione pre-operatoria. La RM è ormai la modalità di elezione per valutare



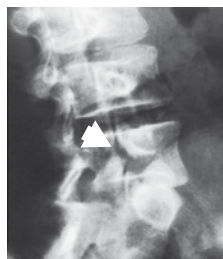
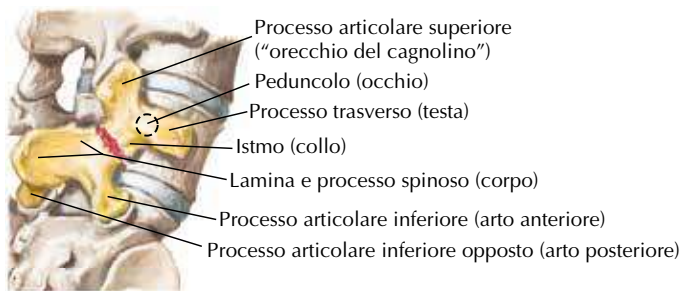
Diversamente dai difetti posturali, la cifosi di Scheuermann persiste quando il paziente è in posizione prona con la colonna vertebrale toracica estesa o iperestesa e si accentua quando il paziente si piega in avanti (in alto)



Nell'adolescente, una marcata cifosi toracica con lordosi lombare compensatoria, dovuta a malattia di Scheuermann, può essere confusa con un difetto posturale

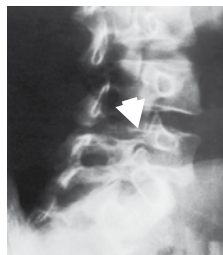
F. Netter M.D.

Fig. 24.4 Malattia di Scheuermann.



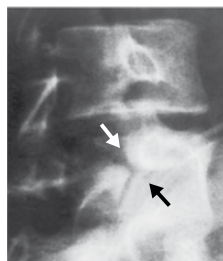
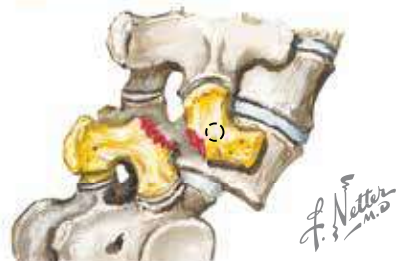
#### Spondilosi senza spondilolistesi.

La proiezione postero-laterale dimostra la composizione "cagnolino" alla radiografia. Alla radiografia laterale, sembra che il *cagnolino* indossi un collare



#### Spondilolistesi displastica (congenita).

Lussazione di L5 sul sacro. Il collo del cane (istmo) appare allungato



Spondilolistesi di tipo istmico. Lussazione anteriore di L5 sul sacro dovuta a frattura dell'istmo. Notare che il gap è aumentato e che il *cagnolino* sembra decapitato

Fig. 24.5 Spondilolisi e spondilolistesi.

spondilolisi e spondilolistesi della colonna vertebrale lombare, in quanto la TC a questo livello comporta radiazioni sul tessuto delle gonadi.

Il trattamento medico di spondilolisi e spondilolistesi include il riposo, FANS e fisioterapia. La riabilitazione dev'essere mirata alla riduzione della lordosi lombare e sullo stretching degli adduttori. Nei pazienti affetti da spondilolisi con sintomi più gravi, la lordosi lombare può talvolta essere ridotta con l'ausilio di dispositivi ortopedici. La maggior parte delle lesioni guarisce con la sola terapia medica. L'intervento chirurgico è riservato a spondilolisi croniche, che non rispondono alla terapia con farmaci e fisioterapia, spondilolistesi gravi (superiori a grado III) o spondilolistesi displastiche con sintomi neurologici.

## ERNIA DEL DISCO INTERVERTEBRALE

L'ernia sintomatica del disco intervertebrale è una condizione relativamente rara nei pazienti pediatrici, soprattutto rispetto agli adulti. Ciò comporta normalmente un ritardo significativo nella diagnosi. La maggior parte delle ernie interessa la colonna vertebrale lombare (90% L4-5 o L5-S1) ma raramente possono interessare anche il tratto toracico o cervicale. I fattori di rischio includono sollevamento di pesi e partecipazione a sport. L'ernia del disco può essere spesso associata a fratture apofisarie.

Il disturbo principale tipico include l'insorgenza acuta di dolore e radicolopatia. L'esame obiettivo può evidenziare anomalie posturali o dell'andatura, una mobilità limitata del dorso, dolore o deficit neurologici. Il dolore può essere aggravato dall'estensione del dorso o da un sollevamento della gamba estesa. Sebbene le radiografie della colonna vertebrale siano necessarie per escludere altre cause di condizioni patologiche, la tecnica diagnostica di elezione è la RM. Può essere presente una scoliosi reattiva che, generalmente, si risolve con il trattamento dell'ernia.

Il trattamento iniziale si basa su riposo, controllo del dolore e fisioterapia. Può essere opportuna un'iniezione epidurale di steroidi. Le ernie del disco nella popolazione pediatrica possono essere persistenti, soprattutto in presenza di una frattura apofisaria. Nei casi che non ri-

# Cardiopatie congenite non cianogene

Aaron Briggs e Kathryn Restaino

## CASO CLINICO

Un bambino di 6 settimane viene condotto dal pediatra per una visita di controllo. Il calo ponderale è del 12% rispetto al peso della nascita. Si alimenta con 30-60 gr. di latte ogni 3 ore e la durata di ogni pasto è di 45 minuti, interrompendo frequentemente il pasto per riprendere il fiato. Suda spesso durante le poppate e non presenta cianosi. Al momento della visita è tachicardico e tachipnoico, con un valore normale della saturazione d'ossigeno. All'esame obiettivo, si rilevano lievi rientramenti intercostali, lieve epatomegalia, polsi femorali normali e un soffio olosistolico stridente.

Questo bambino presenta insufficienza cardiaca secondaria a grave shunt sinistro-destro e sovraccarico del circolo polmonare, dovuti a un difetto del setto interventricolare. Il bambino deve essere inviato con urgenza da un cardiologo per un'ulteriore valutazione, che include un elettrocardiogramma, un'ecocardiografia e, probabilmente, l'avvio di una terapia con diuretici, a seconda della diagnosi finale.

Le cardiopatie non cianogene possono essere distinte in due categorie: cardiopatie shunt dipendenti e cardiopatie non shunt dipendenti. Le cardiopatie shunt dipendenti come i difetti del setto interventricolare (VSD, *Ventricular Septal Defect*), determinano la deviazione del sangue dalla circolazione sistemica e il suo reingresso nella circolazione polmonare. Le cardiopatie shunt non dipendenti sono per la maggior parte rappresentate da valvulopatie e anomalie dell'arco aortico.

## CARDIOPATIE SHUNT DIPENDENTI

### Difetto del setto interatriale

I difetti del setto interatriale (ASD, *Atrial Septal Defect*) rappresentano il 5-10% di tutte le cardiopatie congenite e si osservano, approssimativamente, con una frequenza di 1 su 1500 nati vivi. Si identificano cinque tipi di ASD (Fig. 30.1). Il tipo più comune è l'*ASD tipo ostium secundum*, che deriva da un deficit di sviluppo del septum primum, il sottile setto membranoso che normalmente chiude il forame ovale. Il secondo tipo più comune è l'*ASD tipo ostium primum*, corrispondente a un difetto a carico del setto che normalmente divide il canale atrioventricolare (AV) comune dando origine alle valvole tricuspidi e mitrale. I difetti a carico di questo setto sono responsabili di difetti del canale AV, che saranno discussi più avanti nel capitolo. Il terzo tipo è il *difetto tipo seno venoso*, che non è un difetto del setto interatriale, bensì una comunicazione tra i due atri stabilita da una struttura venosa posta a cavallo tra le due camere, tipicamente la vena cava superiore o inferiore. Questi difetti sono frequentemente associati a drenaggio parziale anomalo delle vene polmonari nel cuore destro. Gli *ASD tipo seno coronarico* rappresentano il quarto tipo di ASD e anch'essi non sono veri difetti del setto interatriale, bensì la conseguenza fisiologica di una totale o parziale assenza del tetto del seno coronarico, con drenaggio dall'atrio sinistro all'atrio destro attraverso l'ostio del seno coronarico. Il quinto tipo di ASD si osserva nella *giustapposizione delle auricole*. Si tratta di un difetto estremamente raro, causato dall'assenza o dall'errata posizione del septum secundum, che normalmente chiude il forame ovale.

I bambini con ASD sono in genere asintomatici, a meno che il difetto non sia molto ampio. L'auscultazione cardiaca rivela un soffio sistolico da eiezione a livello del margine superiore sinistro dello sterno, dovuto all'aumentato flusso di sangue attraverso la valvola polmonare, nonché uno sdoppiamento ampio e fisso del tono S<sub>2</sub> dovuto all'aumentato ritorno venoso al cuore destro, responsabile di un lieve ritardo di chiusura della valvola polmonare rispetto alla valvola aortica. Negli ASD più ampi, può essere presente un rullio diastolico causato dall'aumentata quantità di sangue che attraversa la valvola tricuspidi. L'elettrocardiogramma (ECG) può mostrare deviazione a destra dell'asse cardiaco e ipertrofia ventricolare destra da sovraccarico di volume, spesso con un pattern rSR' o un ritardo di conduzione del ventricolo destro. In presenza di un difetto significativo, la radiografia del torace può rivelare la presenza di cardiomegalia. Per confermare la diagnosi è necessaria l'ecocardiografia.

Gli approcci terapeutici degli ASD variano a seconda della rilevanza emodinamica del difetto e della probabilità di chiusura spontanea. I piccoli ASD tipo ostium secundum tendono a chiudersi spontaneamente durante la prima infanzia oppure rimangono emodinamicamente non significativi. Gli ASD tipo ostium secundum più ampi possono ridursi, ma se ciò non accade, possono richiedere un intervento chirurgico qualora si manifestino evidenze di un aggravamento del sovraccarico di volume del lato destro oppure in presenza di sintomi. Di solito, gli ASD tipo ostium secundum con margini ben definiti si prestano alla chiusura con dispositivo mediante cateterismo cardiaco (Fig. 30.2); tuttavia, altri ASD tipo ostium secundum, così come le altre forme di ASD, richiedono la chiusura per via chirurgica. Se non trattati fino all'età adulta, gli ASD emodinamicamente significativi possono portare a ipertensione polmonare, aritmie atriali, rischio di ictus e insufficienza cardiaca.

### Difetto del setto interventricolare

I VSD rendono conto del 20% circa di tutte le cardiopatie congenite e si osservano con una frequenza di 2-10 su 1000 nati vivi. Il setto interventricolare comprende le seguenti componenti: una porzione di afflusso o inlet (setto del canale) situata lungo il lembo settale della valvola tricuspidi; una porzione di efflusso o outlet, chiamata anche setto infundibolare o conale e situata superiormente; il setto muscolare o trabecolare; infine, il piccolo setto membranoso situato in corrispondenza della giunzione delle altre componenti (Fig. 30.3). Si riconoscono cinque tipi di VSD dovuti a difetti nelle o tra le varie componenti del setto interventricolare.

Il tipo più comune è il *VSD conoventricolare*, un difetto tra il setto conale o infundibolare e il resto del setto interventricolare. Il VSD conoventricolare viene talora chiamato VSD perimembranoso in quanto può includere il setto membranoso. Questi VSD possono essere parzialmente chiusi dal tessuto valvolare della tricuspidi e in molti casi si riducono nel corso del tempo. Il prolasso di un lembo della valvola aortica in un VSD può causare lo sviluppo di insufficienza aortica. I *difetti tipo canale o tipo inlet* si osservano in genere in associazione a difetti del canale AV (descritti in maggiore dettaglio più avanti) e sono dovuti all'assenza della porzione di afflusso del setto interventricolare; si estendono lungo l'intera lunghezza della valvola AV. I difetti da *malallineamento* e da *ipoplasia conoventricolare* si sviluppano rispettivamente come conseguenza di un malallineamento o dell'assenza del setto conale o infundibolare. I difetti da malallineamento anteriore si osservano nei pazienti con tetralogia di Fallot (Cap. 31), mentre i difetti da malallineamento posteriore

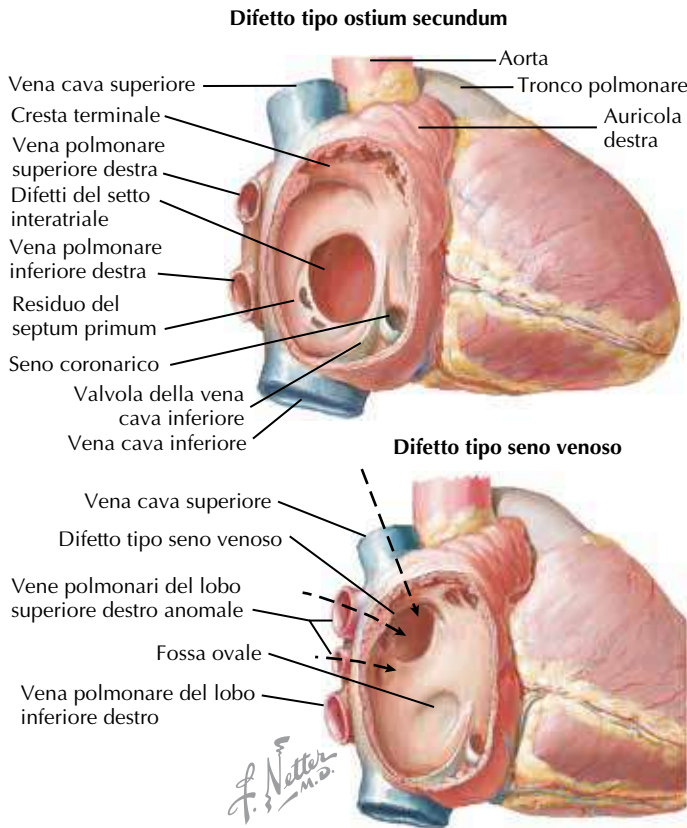


Fig. 30.1 Difetto del setto atriale.

si riscontrano frequentemente nei pazienti con valvola aortica ipoplasica e interruzione dell'arco aortico. Anche i difetti da ipoplasia conosettale possono essere associati a prolasso di un lembo della valvola aortica, con conseguente insufficienza aortica. Il secondo tipo più comune di VSD è rappresentato dai *VSD muscolari*, situati in qualsiasi parte del setto diversa da quelle descritte in precedenza. Se di dimensioni da piccole a moderate, questi difetti si chiudono spesso spontaneamente.

Nelle prime 4-6 settimane di vita, le resistenze vascolari polmonari (PVR, *Pulmonary Vascular Resistance*) diminuiscono e lo shunt sinistro-destro a livello ventricolare aumenta. Se il difetto è abbastanza ampio da causare uno shunt significativo, i pazienti possono mostrare segni di sovraccarico del circolo polmonare e di insufficienza cardiaca congestizia, quali sudorazione durante i pasti, scarso aumento di peso, tachipnea, tachicardia ed epatomegalia. All'auscultazione del cuore, i difetti di dimensioni da moderati ad ampi possono non produrre alcun soffio durante il periodo neonatale. Tuttavia, con la riduzione della PVR, diventa possibile udire un soffio olosistolico a livello del margine sternale sinistro e i difetti relativamente ampi possono essere responsabili di un rullio diastolico, dovuto a un aumento del flusso attraverso la valvola mitrale. Se non trattati, i difetti più grandi possono causare ipertensione polmonare irreversibile con conseguente shunt destro-sinistro (fisiologia di Eisenmenger).

L'ECG può essere normale nel caso di piccoli difetti oppure può mostrare ipertrofia biventricolare nel caso dei difetti più ampi. La radiografia del torace può rivelare cardiomegalia e accentuazione della trama vascolare polmonare nei pazienti con VSD relativamente ampi. Per confermare la diagnosi e caratterizzare il tipo di VSD si ricorre all'ecocardiografia.

Frequentemente i piccoli difetti conoventricolari e muscolari si riducono di dimensioni ed hanno un tasso elevato di chiusura spontanea entro i primi anni di vita. Per contro, i difetti tipo canale AV, da malallineamento e da ipoplasia conosettale non si chiudono spontaneamente e in genere richiedono la correzione chirurgica. Nei pazienti con VSD sintomatici, si procede inizialmente alla gestione medica dei sintomi di insufficienza cardiaca, che spesso prevede l'impiego di diuretici, l'aumento dell'integrazione calorica e farmaci aggiuntivi, quali ad esempio, un inibitore dell'enzima

di conversione dell'angiotensina o la digossina. Nei pazienti con VSD emodinamicamente significativi, tra cui quelli che non rispondono alla terapia medica e/o hanno uno shunt sinistro-destro costante di grado significativo, il VSD viene chiuso chirurgicamente, sebbene esistano situazioni in cui il VSD si presta alla chiusura con dispositivo mediante cateterismo cardiaco.

### Canale atrioventricolare comune

Il canale AV comune (altrimenti noto come difetto del cuscinetto endocardico o difetto del setto AV) è responsabile del 4-5% circa di tutte le cardiopatie congenite e del 40% delle cardiopatie osservate nei bambini con trisomia 21. Questa condizione deriva dalla mancata fusione dei cuscinetti endocardici (che porta alla formazione del setto del canale AV), con conseguente mancata separazione della valvola AV comune nelle valvole tricuspide e mitrale. Sebbene tutti i tipi di difetti del canale AV comune siano contraddistinti dalla presenza di un annulus comune, la presentazione clinica può essere variabile, dipendendo da molteplici fattori tra cui il tipo di canale (completo, transizionale o incompleto) e la dimensione dei difetti associati.

Un *canale AV comune completo* è caratterizzato dalla presenza simultanea di un ASD e un VSD, rispettivamente al di sopra e al di sotto del livello della valvola AV. La valvola AV comune è sospesa all'interno del difetto settale, creando una comunicazione tra i due atrii (ASD tipo ostium primum) e una comunicazione tra i due ventricoli (VSD tipo inlet). I pazienti con questi difetti sviluppano sintomi correlati alla dimensione del VSD, e che si aggravano con la progressiva riduzione della PVR nel corso del periodo neonatale. Anche il grado di rigurgito attraverso la valvola AV comune influenza il quadro clinico. Un canale AV completo può essere ulteriormente classificato come "bilanciato" qualora l'annulus presenti un'apertura di ampiezza identica verso i due ventricoli. Se l'annulus comune si apre in modo non proporzionato favorendo uno dei due ventricoli, esiste il rischio di ipoplasia dell'altro ventricolo e il difetto prende il nome di canale AV "sbilanciato". Le opzioni chirurgiche per un canale AV sbilanciato dipendono dalla dimensione del ventricolo ipoplasico.

Un *canale AV incompleto (o parziale)* presenta lo stesso deficit di sviluppo settale, ma in questo caso il tessuto dei lembi aderisce alla cresta del setto ventricolare, impedendo la formazione di una comunicazione tra i due ventricoli e, pertanto, della componente VSD del difetto. In termini di morfologia del lato sinistro della valvola AV comune, si parla comunemente di fissurazione, in quanto le due componenti che tipicamente formano il lembo anteriore della valvola mitrale rimangono separate. Questo tipo di difetto presenta una fisiologia simile a quella di un ASD.

Un *canale AV transizionale* è presente quando gli attacchi della valvola AV al setto ventricolare causano la formazione di una piccola componente VSD restrittiva. I difetti di tipo canale AV transizionale possono variare, in termini di presentazione e sintomatologia, a seconda della dimensione e del livello di restrizione in corrispondenza del VSD, nonché dell'entità del rigurgito attraverso la valvola AV.

All'auscultazione del cuore si avranno reperti variabili a seconda del difetto e si può rilevare un soffio olosistolico a livello del margine sternale sinistro (VSD), un soffio sistolico in corrispondenza dell'apice (rigurgito attraverso la valvola AV di sinistra) o, a volte, nessun soffio. Un ECG caratterizzato da un asse QRS con direzione superiore o nord-ovest, è un tratto distintivo di questo difetto. La radiografia del torace può mostrare cardiomegalia con accentuazione della trama vascolare polmonare. L'ecocardiografia risulta utile per identificare e diagnosticare il difetto.

La terapia medica e chirurgica dei canali AV completi è simile a quella dei VSD più ampi. La correzione chirurgica viene in genere eseguita entro il 3°-6° mese di vita, a causa della possibilità che si sviluppi una vasculopatia polmonare dovuta a una chiusura ritardata, in particolare nei pazienti con trisomia 21. La terapia medica e la tempistica della riparazione chirurgica dei canali AV incompleti o transizionali, dipendono dalla dimensione del difetto e dal grado di rigurgito attraverso la valvola AV sinistra. Le complicanze a lungo termine di questi difetti comprendono insufficienza o stenosi valvolare atrioventricolare, blocco cardiaco e ostruzione del tratto di efflusso del ventricolo sinistro. Anche nel caso di una riparazione chirurgica tempestiva, un sottogruppo di pazienti, in particolare quelli con trisomia 21, può comunque sviluppare una malattia vascolare polmonare.

L'Occlusore Settale Amplatzer viene rilasciato dalla sua guaina di introduzione in modo da formare due dischi, uno a ciascun lato del setto, e una componente centrale a circonferenza ristretta disponibile in vari diametri, che si adatta ai bordi del difetto del setto interatriale.

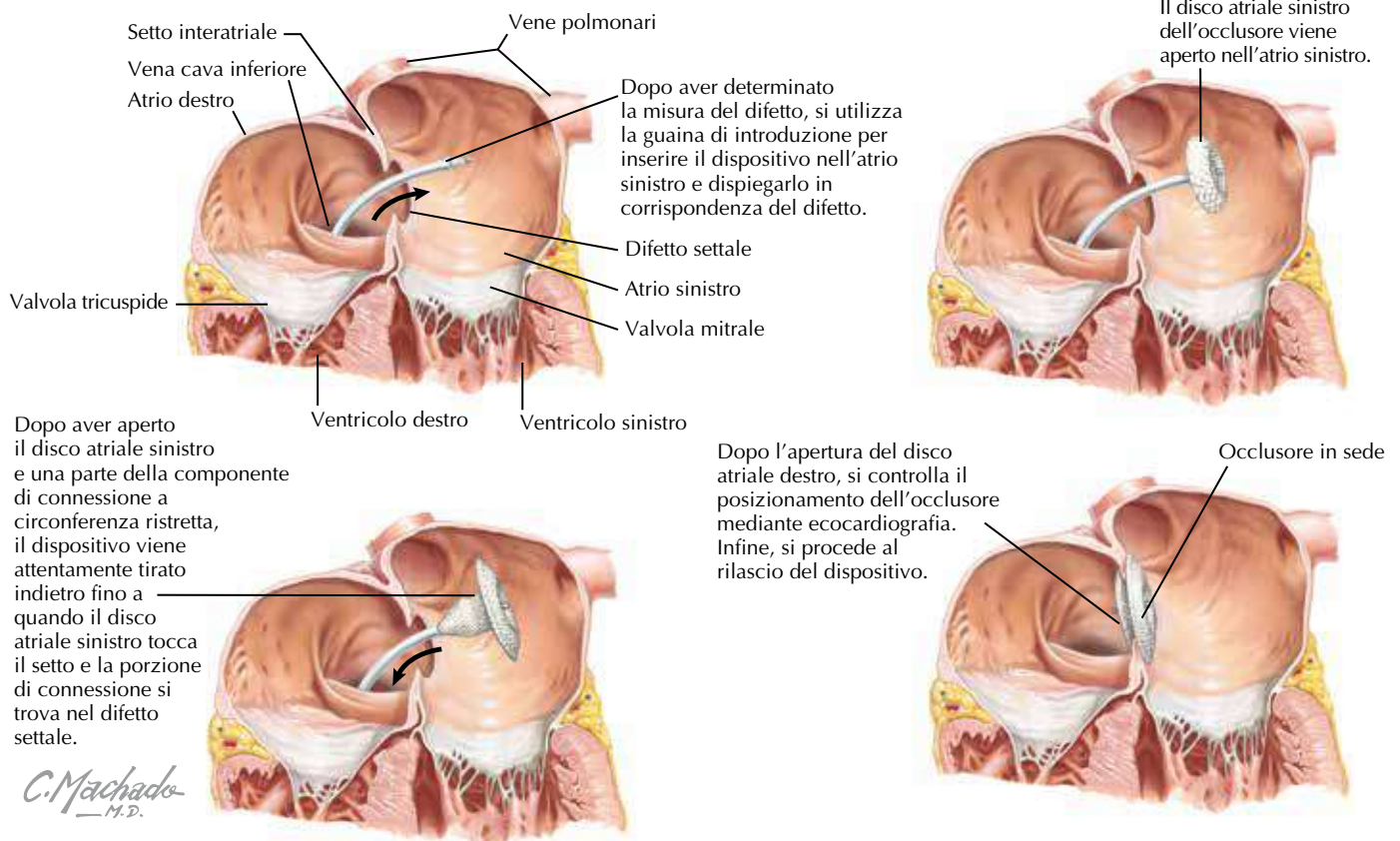


Fig. 30.2 Chiusura con dispositivo di un difetto del setto atriale.

### Dotto arterioso pervio

Il dotto arterioso pervio (PDA, *Patent Ductus Arteriosus*) si ha quando il dotto arterioso, presente nel periodo fetale, non si chiude in modo emodinamicamente funzionale entro un periodo di tempo appropriato dopo la nascita (Fig. 30.4). Spesso, nei neonati a termine, il PDA si chiude nelle prime 48 ore di vita. La mancata chiusura del PDA dopo la nascita causa la presenza di uno shunt sinistro-destro tra l'aorta e l'arteria polmonare. La gravità e la direzione di questo shunt dipendono dalle resistenze vascolari polmonari e sistemiche e dalla dimensione del PDA. Tipicamente, i pazienti presentano uno shunt sinistro-destro attraverso il PDA, che tuttavia non si osserva negli individui con PVR elevata e ipertensione polmonare, nei quali è presente uno shunt destro-sinistro. I pazienti con un piccolo PDA sono di norma asintomatici, con shunt sinistro-destro di grado minimo attraverso un PDA restrittivo. Tuttavia, i pazienti con PDA di dimensioni relativamente ampie presentano sintomi di insufficienza cardiaca con sovraccarico del circolo polmonare. L'esame obiettivo può rivelare polsi scoccanti, pressione differenziale aumentata e un soffio continuo. Nel caso di ampi PDA, i reperti dell'ECG e della radiografia del torace possono apparire simili a quelli osservati in presenza di un VSD. Nei neonati prematuri, si utilizza spesso l'indometacina per la chiusura farmacologica del PDA, qualora sia necessaria. Nei bambini, inclusi i neonati prematuri, il PDA si presta in genere alla chiusura con dispositivo mediante cateterismo cardiaco, sebbene talora sia comunque necessaria la legatura chirurgica. Nei bambini più grandi, anche in presenza di piccoli PDA restrittivi senza un sovraccarico significativo della circolazione, si prende spesso in considerazione l'intervento di chiusura del PDA qualora il dotto sia auscultabile, a causa del rischio a lungo termine di endoarterite infettiva.

### Finestra aortopolmonare

La finestra aortopolmonare (AP) è uno shunt anomalo tra l'aorta prossimale o ascendente e il tronco polmonare. La finestra AP è una

cardiopatia relativamente rara che può presentarsi isolatamente, sebbene sia comunemente associata ad altri difetti cardiaci. Analogamente al PDA, la presentazione clinica di una finestra AP è variabile, dipendendo dalla dimensione della comunicazione e dall'entità dello shunt. All'esame obiettivo, un paziente con un'ampia finestra AP isolata può dimostrare un aumento dello sforzo respiratorio, con un soffio cardiaco continuo. La radiografia del torace può rivelare congestione polmonare e cardiomegalia. La diagnosi definitiva si ha mediante esecuzione di ecocardiografia e la terapia con chiusura chirurgica definitiva va eseguita nel primo periodo di vita.

## CARDIOPATIE SHUNT NON DIPENDENTI

### Difetti della valvola aortica

La *stenosi valvolare aortica* (AS, *Aortic Stenosis*) rappresenta approssimativamente il 3-8% dei difetti cardiaci congeniti e ha una frequenza di 4 su 100.000 nati vivi. È segnalata una forte predominanza del sesso maschile (80%). La stenosi aortica critica, solitamente secondaria alla presenza di una valvola aortica monocuspide, si manifesta subito dopo la nascita con sintomi di insufficienza cardiaca o shock. L'AS non critica, spesso secondaria a una valvola aortica bicuspidale, viene frequentemente rilevata in base alla presenza di un soffio sistolico. La *valvola aortica bicuspidale* è il difetto cardiaco congenito di riscontro più comune e si osserva nello 0,5-2% della popolazione. I pazienti con valvola aortica bicuspidale sono a rischio di stenosi aortica progressiva, insufficienza aortica e/o dilatazione della radice aortica o dell'aorta ascendente, e richiedono pertanto un monitoraggio cardiologico a lungo termine.

L'AS *sopravalvolare* si verifica al di sopra del livello della valvola aortica e si osserva tipicamente nella sindrome di Williams. È il tipo meno comune di AS e spesso coinvolge anomalie nel gene dell'elastina. La stenosi sub-

# Malattia infiammatoria cronica intestinale

Jennifer K. Sun e Trusha Patel

## CASO CLINICO

Un ragazzo di 12 anni, con anamnesi negativa per patologie pregresse, presenta dolore addominale intermittente, diarrea, nausea e vomito. Negli ultimi 2-3 mesi riferisce episodi ripetuti di diarrea non ematica, accompagnati da emesi non biliare e crampi alla parte bassa dell'addome. Non si sveglia durante la notte per evacuare, ma spesso deve farlo subito dopo il risveglio. Non ha avuto febbre, ulcere orali o dolori articolari. Ha perso circa 4,5 kg dall'ultima visita medica di 6 mesi prima. Recentemente non ha avuto contatti con persone malate, né ha effettuato dei viaggi.

L'esame rivela la presenza di parametri vitali normali e pallore, con lieve dolorabilità alla palpazione del quadrante addominale inferiore destro e della regione sovrapubica, in assenza di dolore di rimbalzo o reazione di difesa. Gli esami di laboratorio rivelano una conta leucocitaria di 9.600 cellule/ $\mu$ l, emoglobina di 11,8 g/dl, conta piastrinica di 480.000 cellule/ $\mu$ l, livelli di proteina C-reattiva di 8,15 mg/dl (limite superiore di normalità pari a 0,5 mg/dl), velocità di eritrosedimentazione di 24 mm/h e livelli di albumina di 3,7 g/dl. L'esame delle feci per la ricerca di agenti infettivi risulta negativo. La calproteina fecale è elevata, con valori di 215  $\mu$ g/mg.

A causa dell'elevato sospetto di malattia infiammatoria cronica intestinale, il paziente viene inviato a uno specialista in gastroenterologia e sottoposto immediatamente ad esofagogastroduodenoscopia e colonscopia. I risultati rivelano la presenza di ulcerazioni a carico dell'ileo terminale e del colon. L'esame istopatologico mostra un'infiammazione cronica transmurale con infiltrati prevalentemente linfocitocitari e alcuni granulomi non caseosi. Viene diagnosticata la forma ileocolica del morbo di Crohn.

La malattia infiammatoria cronica intestinale (IBD, *Intestinal Bowel Disease*) è caratterizzata da infiammazione cronica del tratto gastrointestinale (GI). L'IBD viene tradizionalmente suddivisa in due sottotipi: colite ulcerosa (UC, *Ulcerative Colitis*) e morbo di Crohn (CD, *Crohn's Disease*) (Fig. 57.1). La colite ulcerosa è caratterizzata da infiammazione diffusa della mucosa del colon, a partire dal margine anale ed estesa prossimalmente in misura variabile. La malattia è limitata al colon, sebbene possa verificarsi anche interessamento del tratto distale dell'ileo ("ileite da reflusso"). Per contro, il morbo di Crohn è caratterizzato da un'infiammazione transmurale che può coinvolgere qualsiasi segmento del tratto intestinale, dalla bocca all'ano. Negli ultimi anni, tuttavia, si è sempre più riconosciuto che l'IBD è una malattia eterogenea con uno spettro di fenotipi. Molti pazienti, in particolare nella popolazione pediatrica, non rientrano chiaramente nel quadro tipico dei due sottotipi indicati e, di conseguenza, un numero crescente di casi viene classificato come IBD non classificata (IBD-U).

La maggior parte dei casi di IBD viene diagnosticata nell'adolescenza o all'inizio dell'età adulta e il 25% dei pazienti manifesta la condizione prima dei 20 anni di età. Negli Stati Uniti e in Canada, l'incidenza di IBD è di circa 10 su 100.000 bambini, con una prevalenza complessiva di 100-200 su 100.000 bambini. Negli ultimi due decenni, l'incidenza e la prevalenza di IBD nella popolazione pediatrica è aumentata progressivamente, in particolare tra i soggetti di età inferiore ai 6 anni (IBD a esordio molto precoce).

## EZIOLOGIA E PATOGENESI

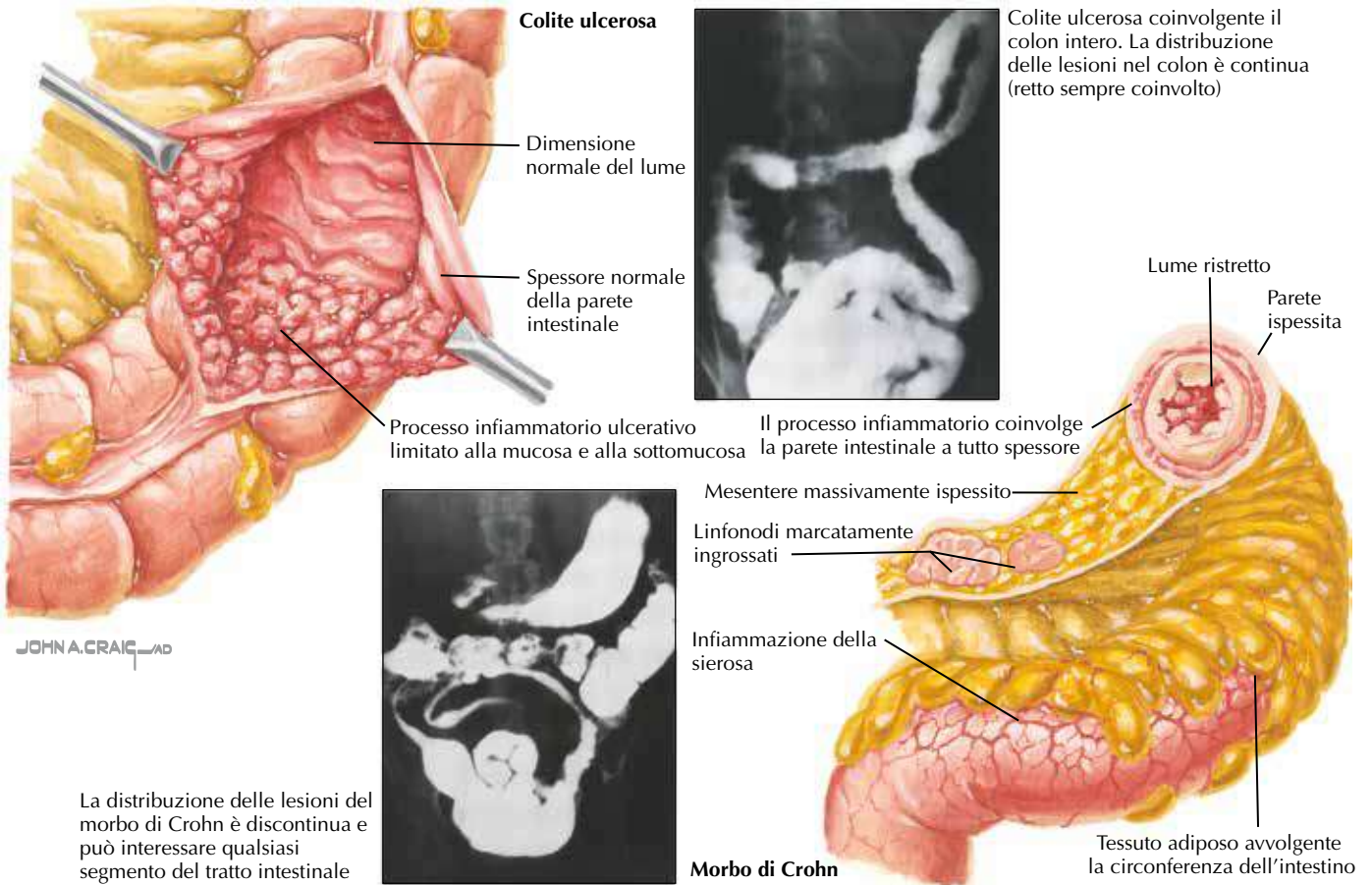
La causa di IBD è probabilmente multifattoriale, come conseguenza dell'interazione di una serie di fattori genetici e ambientali. Dal punto di vista genetico, si osserva un'elevata incidenza della malattia tra i parenti di primo grado e gli studi di associazione sull'intero genoma hanno consentito di identificare varianti in oltre 150 geni che conferiscono un rischio aumentato di IBD. La malattia monogenica, spesso causata da una mutazione in un gene dell'immunodeficienza primaria, si riscontra più comunemente nei lattanti e nei bambini piccoli. L'aumento dell'incidenza di IBD, soprattutto nei Paesi sviluppati, può essere correlato a diversi fattori, tra cui la dieta, l'uso precoce di antibiotici e gli alti tassi di parto cesareo. Si è assistito inoltre a un crescente interesse per il ruolo del microbioma nella IBD, dal momento che gli individui che ne sono affetti tendono a presentare una ridotta biodiversità intestinale. Recenti studi a supporto dell'efficacia dei regimi antibiotici multifarmaco nel trattamento della IBD steroide-dipendente e resistente agli agenti anti-fattore di necrosi tumorale (TNF) apportano credibilità al ruolo della deregolazione della flora intestinale nella IBD.

## QUADRO CLINICO

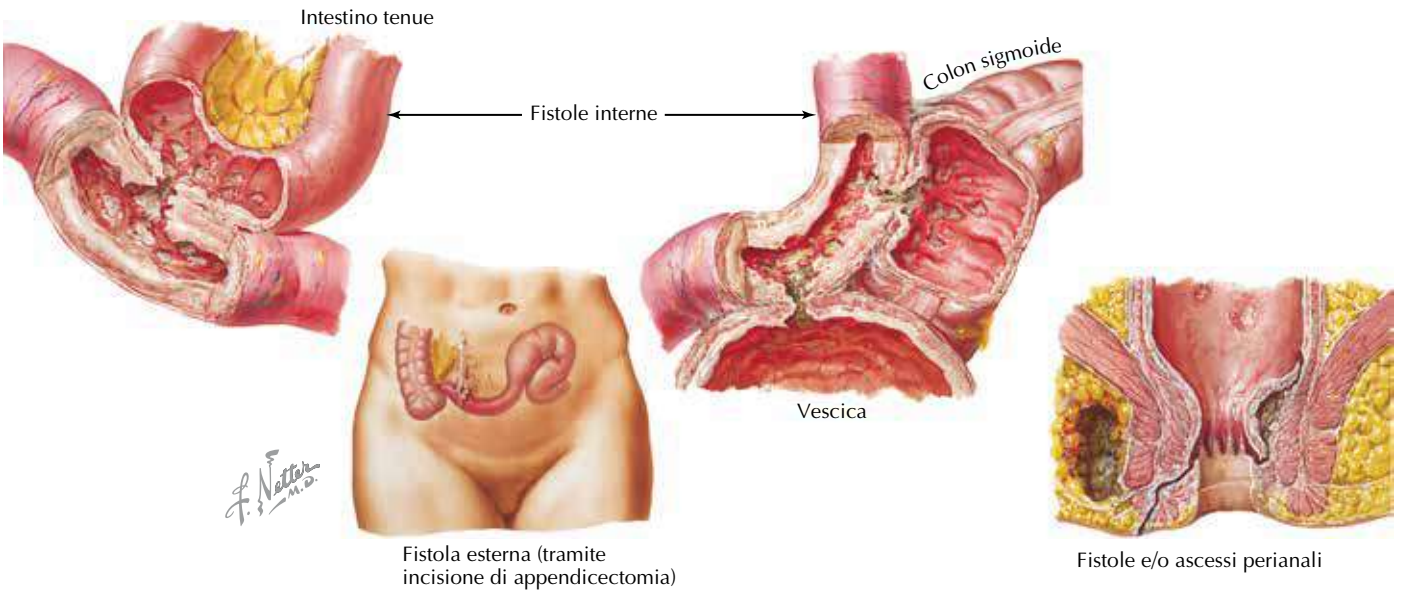
La presentazione clinica della IBD è molto variabile a seconda della sede, dell'estensione e della gravità della malattia. I sintomi comuni comprendono dolore addominale, diarrea (con o senza sangue nelle feci), evacuazione notturna, urgenza/tenesmo, febbre intermittente di basso grado, ulcere orali, dolori articolari, affaticamento, perdita di peso, riduzione dell'appetito e rallentamento della velocità di crescita. Nei pazienti con sintomi lievi o aspecifici, la perdita di peso o la crescita stentata possono essere l'unica manifestazione clinica iniziale. È quindi necessario che il medico consideri il sospetto di IBD nei bambini che presentano una riduzione progressiva dei percentili di statura o di peso. Nei bambini con CD, al momento della diagnosi possono essere presenti fistole perianali, fistole intraddominali o segni/sintomi di ostruzione intestinale secondari a stenosi intestinale (Fig. 57.2).

Circa un terzo dei pazienti con IBD presenta anche manifestazioni extraintestinali (ad es., manifestazioni reumatologiche, cutanee, epatobiliari, renali, oculari, vascolari, scheletriche) (Fig. 57.3). Questi sintomi possono precedere o manifestarsi in assenza dei sintomi gastrointestinali. Artralgia e artrite sono i sintomi extraintestinali di riscontro più comune e possono interessare sia le articolazioni assiali che quelle periferiche. Le manifestazioni cutanee dell'IBD possono comprendere ulcere orali, eritema nodoso e pioderma gangrenoso. Le malattie epatobiliari più comuni associate all'IBD sono la colangite sclerosante primaria e l'epatite autoimmune. I reperti oculari comprendono episclerite, uveite e irite e sono di riscontro più comune nel CD rispetto alla UC. Nei pazienti con IBD è inoltre presente un rischio maggiore di malattia tromboembolica rispetto alla popolazione generale. L'osteopenia associata all'IBD è multifattoriale e ad essa contribuiscono fattori quali malassorbimento, malnutrizione, uso cronico di steroidi, inattività e infiammazione cronica.





**Fig. 57.1** Caratteristiche distintive della colite ulcerosa e del morbo di Crohn.



**Fig. 57.2** Tipi di fistole nel morbo di Crohn.

**DIAGNOSI**

La diagnosi di IBD si basa su un'anamnesi e un esame obiettivo meticolosi, nonché sui risultati degli esami di laboratorio, degli esami di diagnostica strumentale e della visualizzazione diretta mediante colonoscopia/esofago-gastroduodenoscopia. L'elenco delle diagnosi differenziali per l'IBD è molto lungo e dipende in gran parte dai sintomi di presentazione (Tab. 57.1).

È necessario raccogliere un'anamnesi dettagliata ed eseguire un esame obiettivo meticoloso, con un esame completo dei sistemi. L'esame della curva di crescita può rivelare uno scarso accrescimento. La palpazione dell'addome può produrre una dolorabilità localizzata; tuttavia in presenza di dolore di rimbalzo significativo, reazione difensiva o segni di peritonite, occorre procedere a una valutazione urgente al fine di identificare l'eventuale presenza di perforazione, megacolon tossico o altre complica-

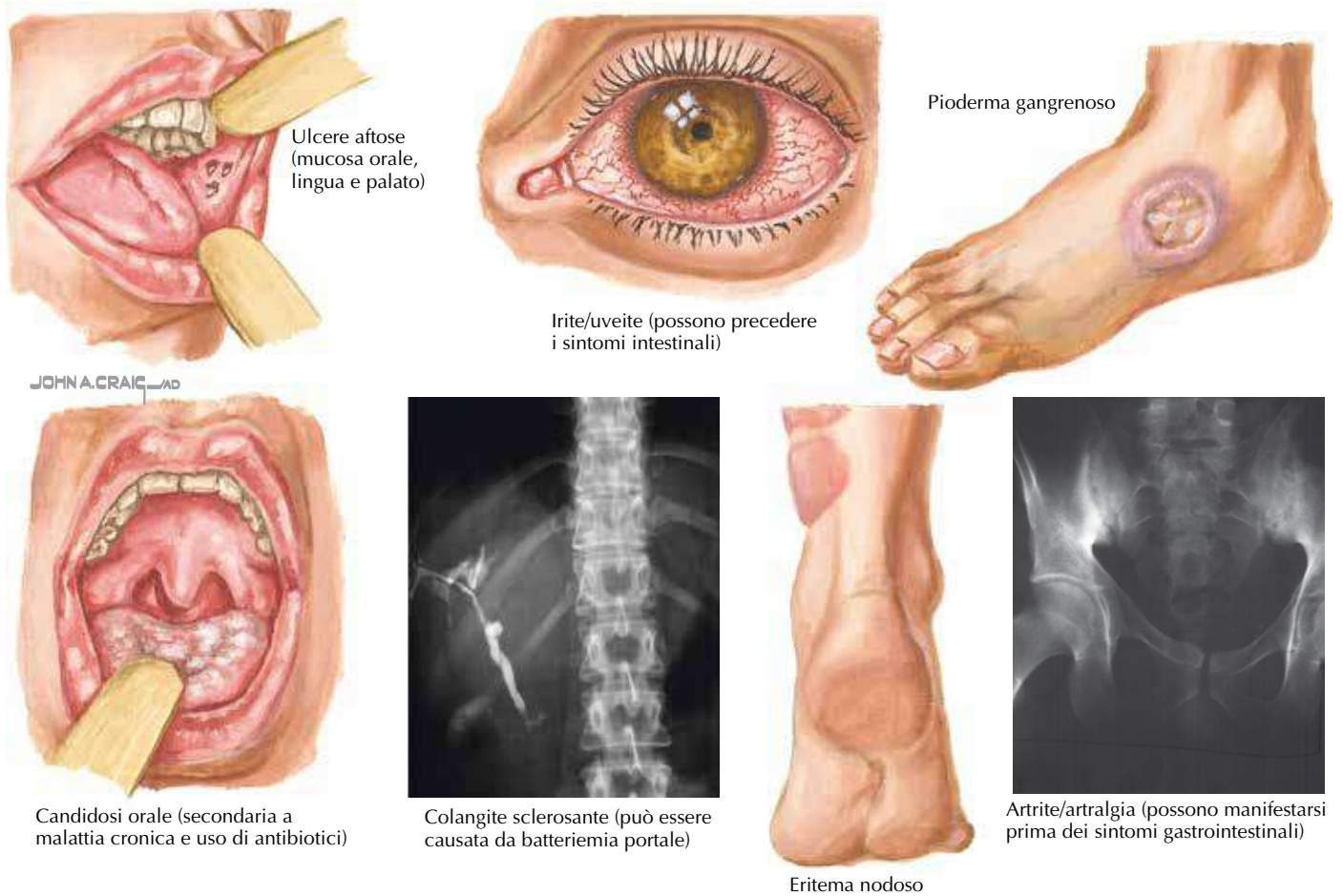


Fig. 57.3 Manifestazioni extraintestinali della malattia infiammatoria cronica intestinale.

TABELLA 57.1 Diagnosi differenziale della malattia infiammatoria cronica intestinale

Dolore addominale	Diarrea	Ematochezia	Ostruzione addominale	Mancata crescita o perdita di peso
Dolore addominale funzionale	Infezioni batteriche, parassitarie, protozoarie, <i>Clostridioides</i>	Polipo	Linfoma	Endocrinopatia
Costipazione	<i>difficile</i>	Diverticolo di Meckel	Invaginazione	Anoressia
IBS	Intolleranza ai carboidrati	Malformazione AV intestinale	Volvolo	Ritardo di crescita costituzionale
GERD	Malattia celiaca	Ragade anale	Aderenze post-chirurgiche	Infezione parassitaria
Appendicite	Abuso di lassativi	Emorroidi		Neoplasie
Colite ischemica	Colite allergica	Infezioni		
Cisti ovarica	Deficit immunitario	Ulcera rettale solitaria		
Linfoadenite mesenterica				
PID				
Vasculite				

AV, arteriovenosa; IBS, sindrome dell'intestino irritabile; GERD, malattia da reflusso gastroesofageo; PID disturbo infiammatorio pelvico.

ze. L'ispezione dell'area perianale e del perineo può rivelare la presenza di fibromi penduli e fistole. L'esame della cute, delle articolazioni e degli occhi è essenziale per identificare eventuali manifestazioni extraintestinali.

Comuni reperti di laboratorio nell'IBD comprendono anemia, trombocitosi, ipoalbuminemia e valori elevati dei marker infiammatori (ad es., velocità di eritrosedimentazione e proteina C-reattiva). Il test del sangue occulto nelle feci può essere positivo, ma non è né sensibile né specifico per la diagnosi di IBD. La calprotectina fecale può fungere da biomarcatore dell'infiammazione intestinale e presenta spesso valori elevati nell'IBD. Sebbene presenti di routine nei panel diagnostici per l'IBD, gli anticorpi anti-citoplasma dei neutrofili e gli anticorpi anti *Saccharomyces cerevisiae* presentano bassi valori predittivi positivi e negativi e sono quindi di utilità limitata nella diagnosi di IBD. È inoltre

indicato l'esame delle feci per la ricerca di patogeni batterici, parassiti, *Clostridioides difficile*, *Cryptosporidium* e *Giardia* al fine di differenziare la diarrea infettiva dall'IBD.

Anche se i segni e i sintomi illustrati in precedenza possono indicare la presenza di IBD, la diagnosi definitiva si basa sulla visualizzazione diretta mediante esofagogastroduodenoscopia e colonscopia e sulla valutazione istologica della mucosa intestinale su campioni biotici. Nella UC, l'infiammazione è limitata al colon e si estende prossimalmente in modo continuo e circonferenziale a partire dal retto, con una netta demarcazione tra aree interessate e non interessate. Reperti comuni nella colite ulcerosa comprendono eritema, edema, granularità della mucosa, friabilità, pseudopolipi, erosioni e ulcere (Fig. 57.4). D'altra parte, l'infiammazione nel CD può essere più discontinua e può inclu-

## Infezioni del tratto urinario

Selasie Q. Goka

### CASO CLINICO

Una bambina di 23 mesi viene condotta in pronto soccorso per febbre da 2 giorni. La temperatura più alta registrata è stata di 39,2°C (102,6°F). I genitori le hanno somministrato paracetamolo ad intervalli regolari. La bambina è più agitata del solito e durante la notte ha vomitato una volta ma ha mangiato normalmente e i pannolini sono bagnati come sempre. La paziente ha una storia di stipsi intermittente e le ultime feci risalgono a 3 giorni prima. È nata a termine e alle ecografie prenatali non sono state riscontrate anomalie. La paziente non ha alcuna anamnesi medica, chirurgica o familiare significativa ed è in regola con il calendario vaccinale. Il controllo dei segni vitali mostra febbre e tachicardia. In stato di quiete viene misurata la pressione arteriosa che risulta normale per l'età. All'esame obiettivo si riscontra un'apparente dolorabilità ai quadranti inferiori dell'addome e una massa suggestiva di feci nel quadrante inferiore sinistro. L'esame dell'apparato genito-urinario esterno non mostra né eritema né perdite. Il test con strisce reattive su un spot di urine prelevato con catetere mostra leucociti e nitriti. Un campione di urine viene inviato al laboratorio per l'esame colturale e alla paziente viene prescritta empiricamente Cefalexina in attesa dei risultati. La bambina tollera la prima dose per via orale e viene dimessa con indicazione di rivolgersi al proprio pediatra per un controllo il giorno successivo e con istruzioni tassative di tornare in pronto soccorso qualora si verifici ancora vomito o non riesca ad assumere i farmaci o a mangiare normalmente. L'esame colturale delle urine mostra la crescita di *Escherichia coli* sensibile a cefalexina e la paziente completa il ciclo di antibiotici di 7 giorni. La stipsi riscontrata è identificata come fattore di rischio per infezioni del tratto urinario e viene istituito un programma di regolarizzazione intestinale.

Le infezioni del tratto urinario (UTI) comprendono infezioni sia del tratto urinario inferiore (vescica) sia di quello superiore (reni), definite anche rispettivamente cistite e pielonefrite. Una UTI non febbrile viene tipicamente considerata cistite mentre una febbrile è diagnosticata come pielonefrite. Le UTI sono molto comuni nei bambini e negli adolescenti. La causa più frequente è batterica e l'incidenza è influenzata da diversi fattori, fra cui età e sesso. Esse vengono diagnosticate frequentemente nei bambini di età inferiore a 12 mesi, periodo durante il quale i maschi non circoncisi sono a maggior rischio rispetto alle femmine, mentre nei bambini di oltre 1 anno di età e nelle bambine più grandi l'incidenza nelle femmine è di circa tre volte più alta rispetto a quella nei maschi. Fino al 30% dei pazienti soffre di recidive, che sono più probabili in caso di disfunzioni intestinali o della vescica o di anomalie dei reni o del tratto urinario, la più comune delle quali è il reflusso vescico-ureterale (VUR). Le conseguenze di una UTI non trattata possono includere la progressione a sepsi a breve termine e/o cicatrizzazione renale che porta a ipertensione e malattia renale cronica.

Al termine di questo capitolo il lettore dovrebbe essere in grado di descrivere la presentazione dei bambini con UTI nonché le attuali raccomandazioni inerenti l'iter diagnostico e la gestione. La Figura 107.1 fornisce un'ampia panoramica dell'argomento trattato.

### EZIOLOGIA E PATOGENESI

Una UTI si sviluppa a seguito dell'introduzione dell'organismo causale nel tratto urinario e dell'elusione o del superamento dei meccanismi

di difesa genito-urinari (GU), che includono l'eliminazione uretrale, la perdita dell'epitelio e la secrezione delle ghiandole parauretrali. I batteri si introducono nell'uretra dopo aver attraversato il perineo dalla regione rettale, quindi risalgono in vescica e in alcuni casi fino al tratto urinario superiore. Meno dell'1% delle UTI è dovuto a diffusione ematogena nel tratto urinario. La gravità della UTI è determinata in ultimo dalla risposta immunitaria del paziente ai batteri.

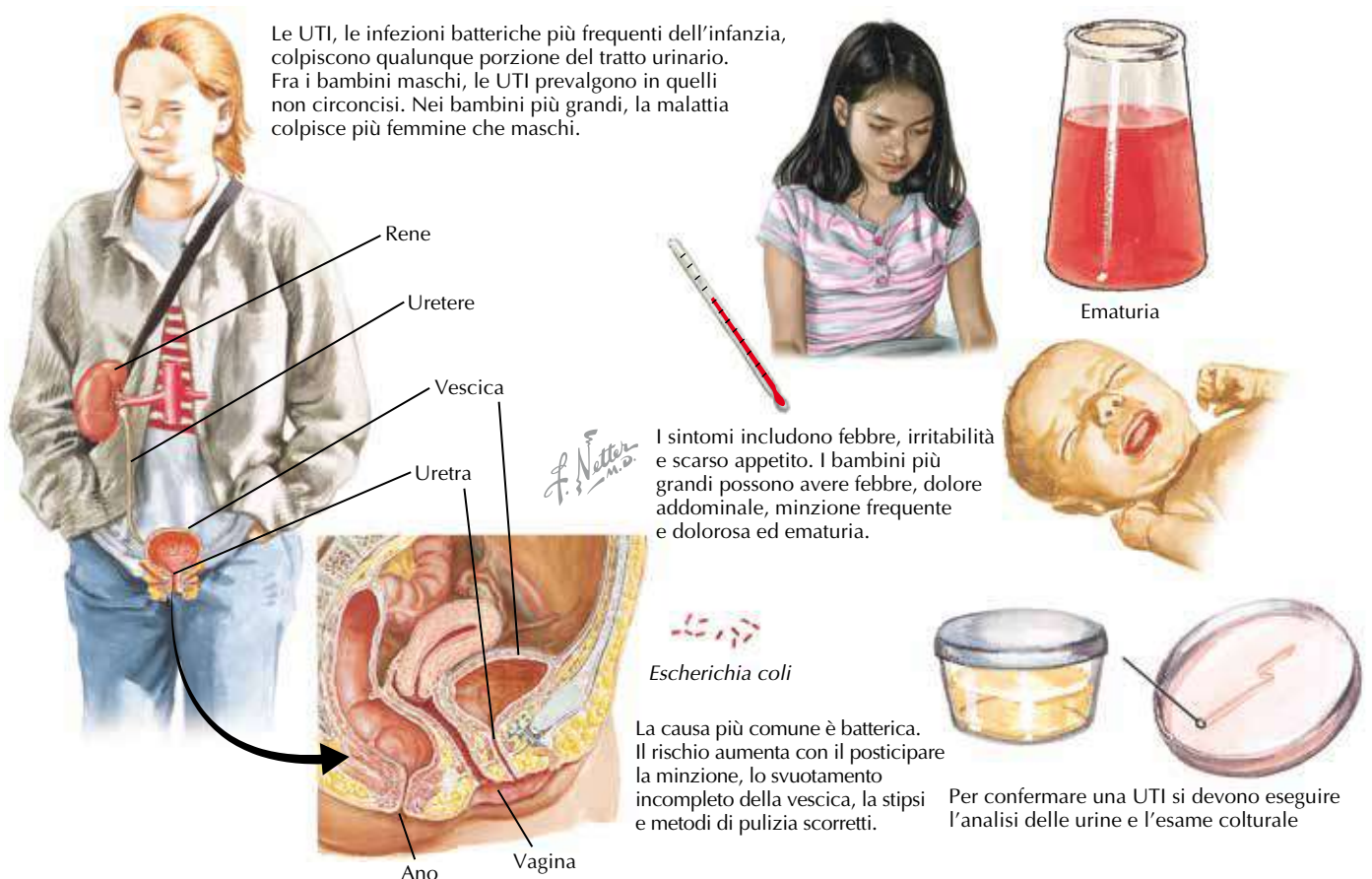
I batteri più spesso isolati nelle urine di pazienti con UTI confermate appartengono alla famiglia degli enterobatteri gram-negativi. *Escherichia coli* è di gran lunga l'agente eziologico più probabile; gli altri includono *Klebsiella*, *Proteus* spp., *Enterobacter*, *Citrobacter* spp. e *Pseudomonas*. I batteri gram-positivi causa di UTI includono *Enterococcus* spp., *Staphylococcus saprophyticus* e più raramente *Staphylococcus aureus* (nei pazienti con diffusione ematogena). Streptococchi del gruppo B si osservano nelle UTI neonatali ed i pazienti con anomalie del tratto urinario o con necessità cronica di cateterizzazione urinaria sono più predisposti alla crescita di *Pseudomonas* ed *Enterococcus*. Alcuni patogeni atipici possono essere osservati in particolari popolazioni. Ad esempio, poliomavirus BK nei pazienti immunocompromessi, miceti come *Candida* nei pazienti portatori di cateteri permanenti in terapia antibiotica cronica e *Schistosoma* in viaggiatori recentemente tornati da regioni dove la malattia è endemica.

### QUADRO CLINICO

Le UTI pediatriche possono presentarsi sia con sintomi aspecifici e generalizzati nei bambini molto piccoli sia con problemi specifici e localizzati in quelli più grandi e negli adolescenti. Nei neonati e nei bambini piccoli, i sintomi principali possono includere febbre, scarso appetito, vomito, irritabilità, torpore, mancato accrescimento o ittero. I genitori possono riportare la presenza di urine maleodoranti o di sangue nel pannolino. I bambini più grandi sono in grado di descrivere disuria, frequenza della minzione, urgenza o incontinenza di nuova insorgenza, ematuria, dolore addominale (soprattutto nella regione sovrapubica) e dolore alla schiena o al fianco. Vi può essere un'anamnesi soggettiva di una minore produzione di urine in pazienti che le trattengono a causa della disuria. Sono possibili anche febbre e vomito.

L'anamnesi medica deve includere domande sulla quantità di urine prodotte e sul loro aspetto. Si devono poi identificare fattori che possono esporre i pazienti a maggior rischio di UTI, quali il recente addestramento all'uso del bagno, stipsi, minzione disfunzionale, anomalie genito-urinarie note, episodi pregressi di UTI, anamnesi familiare di UTI e negli adolescenti attività sessuale recente.

In tutti i pazienti pediatrici con anamnesi o sintomi suggestivi di UTI si deve eseguire un esame obiettivo completo. La visita può essere più mirata nei bambini più grandi in grado di fornire una descrizione classica e chiara e che non appaiono sintomatici. Si deve controllare la temperatura per verificare se il paziente sia febbrile, nonché il peso corporeo che può indicare mancato accrescimento o disidratazione, soprattutto nei bambini più piccoli. Si deve prendere nota della pressione sanguigna per verificare l'assenza di ipertensione che potrebbe indicare una malattia renale sottostante. L'esame dell'addome può stimolare dolore, soprattutto nella regione sovrapubica. Anche



**Fig. 107.1** Infezione del tratto urinario (UTI): panoramica.

la sensibilità all'angolo costovertebrale è suggestiva di UTI. L'esame dell'apparato genito-urinario (GU) esterno può essere utile in alcuni gruppi di età, come nelle bambine piccole, per determinare se i sintomi siano dovuti a vulvovaginite, oppure nei pazienti sessualmente attivi nel qual caso eventuali perdite genitourinarie possono far sorgere il sospetto di una malattia a trasmissione sessuale (STI). Una vescica aumentata di volume deve far sorgere il sospetto di anomalie anatomiche (valvole uretrali posteriori o vescica neurogena come fattore di rischio per UTI).

Condizioni includenti fra l'altro sepsi, vulvovaginite, corpi estranei vaginali, STI, malattia infiammatoria pelvica, gastroenterite e appendicite possono essere prese in considerazione nella diagnosi differenziale a seconda del problema principale, di altri fattori di rischio e dell'età del paziente.

## DIAGNOSI E TERAPIA

La fase più importante della valutazione è un esame delle urine mediante strisce reattive urinarie oppure con un'analisi in laboratorio ed esame microscopico. Se lo screening suggerisce una UTI, un campione di urine deve essere inviato per l'esame colturale che rappresenta il gold standard diagnostico. La modalità ideale per prelevare un campione di urine varia a seconda dell'età del paziente. Nei bambini abituati a usare la toilette e negli adolescenti, un campione sterile prelevato a metà getto è sufficiente. Nei bambini più piccoli o non abituati a utilizzare la toilette l'urina dovrebbe idealmente essere ottenuta con la cateterizzazione della vescica (Fig. 107.2). In alcuni bambini di almeno 2 mesi di età, che non siano ad alto rischio o così malati da richiedere una terapia antibiotica immediata, lo screening iniziale può essere effettuato su un campione di urine raccolto con sacchetto per urine nel pannolino. Tuttavia, qualsiasi risultato positivo richiederà la raccolta di

un nuovo campione mediante catetere perché i campioni da pannolino hanno un tasso elevato di falsi positivi.

Con l'analisi delle urine il campione viene esaminato per la presenza di esterasi leucocitaria (LE) e/o nitriti, mentre l'esame microscopico fornisce informazioni sulla presenza di batteri e/o sul numero di globuli bianchi per campo a forte ingrandimento (GB/hpf). L'esterasi leucocitaria positiva rispecchia la presenza dei globuli bianchi ed è considerata altamente sensibile per la diagnosi di UTI soprattutto nel contesto clinico corretto. Tuttavia, essa non è specifica per UTI in quanto altre condizioni possono causare piuria. La presenza di nitriti indica batteri enterici gram-negativi nelle urine in grado di convertire i nitrati alimentari in nitriti. La specificità in questo caso è del 98% per UTI ma la sensibilità è scarsa, in particolare nei neonati, perché il campione di urine deve sostare in vescica per almeno quattro ore affinché i nitriti possano essere prodotti. Da notare che se la UTI è causata da patogeni non produttori nitriti, questo test sarà negativo.

All'esame microscopico, la presenza di batteri e piuria (>5 GB/hpf) rende la UTI estremamente probabile. La batteriuria isolata non indica generalmente una vera UTI ma può rappresentare una batteriuria asintomatica soprattutto nelle bambine più grandi. Nell'analizzare i risultati urinari di pazienti immunocompromessi si deve fare grande attenzione perché essi possono non mostrare una risposta con GB anche nel contesto di una reale UTI. In alcuni casi di UTI, l'analisi delle urine può evidenziare globuli rossi e/o proteine; tuttavia il medico deve fare attenzione e pensare alla possibilità di glomerulonefrite se la presentazione clinica non è convincente per UTI.

Le linee guida dei diversi paesi specificano criteri di soglia quantitativa diversi per diagnosticare la UTI in base all'esame colturale. I valori soglia differiscono anche in base al metodo di prelievo del campione. In linea generale, in un campione di medio getto la batteriuria è ritenuta clinicamente significativa se supera le  $10^5$  unità formanti co-



**Femmina:** la paziente si abbassa su una padella o sulla toilette, le labbra sono separate, meato uretrale e vestibolo sono puliti delicatamente con direzione antero-posteriore dal paziente o da un assistente, 5 volte con benzalconio cloruro e 3 volte con acqua sterile; la paziente urina nella padella o nella toilette e il getto medio è raccolto in un contenitore sterile

Fig. 107.2 Raccolta di un campione di urine.

**TABELLA 107.1 Riepilogo dell'iter diagnostico e della gestione di pazienti a rischio di infezione del tratto urinario**

A rischio di UTI?	Ottenere un campione di urine se età compresa fra 2 e 24 mesi e presenza di uno dei fattori di rischio sottostanti	Ottenere un campione di urine se età >24 mesi e presenza di uno dei fattori di rischio sottostanti	Iter diagnostico	Terapia
Neonato maschio non circonciso	Anamnesi di UTI, RVU o anatomia anomala	Anamnesi di UTI, RVU o anatomia anomala	UA, esame colturale	Antibiotici empirici in attesa dei risultati dell'esame
Minzione disfunzionale	Maschio non circonciso	Sintomi urinari (disuria, frequenza ecc.)	Se si diagnostica UTI, RBUS <sup>a</sup> : bambini <2 anni con prima UTI febbrile, bambini più grandi con UTI ricorrente	colturale delle urine e completamento di un ciclo di 7-14 giorni di antibiotici organismo-specifici in base ai risultati dell'antibiogramma
Abitudine recente all'uso del vasino	Maschio circonciso con febbre (> 39°C) o durata > 24 ore o senza una fonte evidente	Segni suggestivi alla visita (dolore sovrapubico, dolore all'angolo costovertebrale)	VCUG: se anomalie alla RBUS o dopo una seconda UTI febbrile	
Anamnesi di UTI	Bambine di età < 12 mesi, febbre (≥39°C) o durata ≥48 ore o senza una fonte evidente	Aspetto malato		
RVU o anatomia anomala	Segni suggestivi alla visita (dolore sovrapubico)			
Anamnesi familiare	Aspetto malato			
Attività sessuale				

<sup>a</sup>Non necessaria durante la malattia acuta se il paziente migliora rapidamente

RBUS, ecografia di reni e vescica; UA, analisi delle urine; UTI, infezione del tratto urinario; VCUG, cistouretrografia minzionale; RVU, reflusso vescico-ureterale.

lonie (CFU)/ml di un singolo organismo uropatogeno. Nei campioni ottenuti con cateterizzazione della vescica, la crescita è significativa se supera  $5 \times 10^4$  CFU/ml di un singolo organismo in presenza di piuria.

In molti casi di UTI non sono necessarie ulteriori indagini diagnostiche quali esami del sangue e imaging. I medici possono decidere sull'opportunità di indagini più approfondite in base ad altri fattori, includenti l'età del paziente, la gravità dei sintomi, i fattori di rischio associati per lo sviluppo di UTI (ad es., anamnesi di anomalie anatomiche) ed eventuali riscontri all'esame obiettivo che possono suggerire la necessità di altre analisi. In un neonato con febbre o in un bambino di qualsiasi età che appaia sintomatico si dovrebbero eseguire esami completi del sangue che includano l'esame emocromocitometrico completo, elettroliti e creatinina sierica. Si dovrebbe prendere in considerazione l'esecuzione dell'emocoltura.

Le raccomandazioni sull'imaging sono cambiate nel corso degli anni per ridurre il numero di esami non necessari; tuttavia non c'è ancora un consenso uniforme. L'ecografia di reni e vescica (RBUS) è un test non

invasivo semplice ed utile per identificare anomalie anatomiche del tratto urinario. Le cistouretrografie minzionali sono utili per identificare la presenza e la gravità di RVU e, in alcuni casi, di ostruzione uretrale. Una scansione con scintigrafia con acido dimercaptosuccinico (DMSA) può essere ottenuta durante la fase acuta della malattia nel paziente (non frequente) con diagnosi definitiva con imaging di pielonefrite e può essere utilizzata in pazienti selezionati, dopo che la UTI si è risolta da tempo, per controllare la presenza di cicatrizzazione renale. Una sintesi dell'iter diagnostico suggerito è incluso nella Tabella 107.1.

Gli antibiotici sono alla base della terapia per la UTI. Tempi e modalità di somministrazione degli antibiotici nonché la scelta degli stessi dipendono dallo scenario clinico, dalla conoscenza degli organismi causali più probabili e dai modelli di suscettibilità locale. In gran parte dei pazienti va istituita una terapia antibiotica con copertura contro i patogeni più comuni in attesa dei risultati dell'esame colturale delle urine; successivamente, se necessario, si può passare a un antibiotico più mirato per completare il trattamento. Nei pazienti con UTI ricorrenti, una