

MI PUO' CAPITARE!

L'URGENZA IN PEDIATRIA

sul territorio, in pronto soccorso, in reparto

Un caso di dolore e impotenza funzionale



NAME

Dott. Aldo Naselli

- F.M./M/ 3 aa e 10 mesi
- Accesso al DEA IGG per improvviso **dolore agli AAII e rifiuto assoluto della deambulazione**
- Non segnalata risposta alla terapia con FANS
- In APP: episodio di flogosi alte vie aeree con rash cutaneo 15 giorni prima
- Nulla da segnalare in anamnesi perinatale, fisiologica, familiare e patologica remota

ESAME OBIETTIVO AL DEA

- Aspetto sofferente, apiretico, parametri vitali nella norma.

Esame Neuromuscolare:

Vigile, reattivo, orientato nel tempo e nello spazio

- **Ipostenia e ipotonia muscolare**
- **Mingazzini non sostenuta agli arti inferiori**
- **Prove di coordinazione motoria → tremori fini e frenage alla prova indice-naso**
- **Impossibili i passaggi posturali da clino ad ortostatismo ed il mantenimento della stazione eretta**
- **ROT vivaci**
- **Dolorabilità importante alla palpazione dei ventri muscolari prossimali degli arti inferiori**

Esame Obiettivo Generale: iperemia ed ipertrofia faringotonsillare, null'altro da segnalare ai restanti organi ed apparati.

10°

Congresso
Nazionale
SIMEUP

ESAMI DI LABORATORIO

• **Negativi e/o nella norma:** EGA, emocromo, **PCR, CK, LDH, C3, C4**, funzionalità epato-renale, esame urine, urinocoltura, **ricerca acido omovanillico e vanilmandelico su singola minzione.**

ESAMI STRUMENTALI

• **Negativi:** ecografia delle articolazioni coxofemorali, radiografia del bacino ed arti inferiori, ecografia dell'addome superiore e inferiore e **RMN encefalo-spinale senza e con contrasto.**

• **Rachicentesi:** negatività dell'esame chimico-fisico e citomorfologico. Positività **bande oligoclonali** (immunoblot).

• **Indagini microbiologiche su liquor:** negatività di Parvovirus B19, Adenovirus, CMV, EBV, HSV, HHV6, Mycoplasma, VZV, Enterovirus.

• **Indagini microbiologiche su sangue:** positività di **IgA anti-Adenovirus ed HHV6-DNA.**

• **Tampone faringeo (PCR):** positività per **Adenovirus-DNA.**

➤ **Importante e persistente sintomatologia dolorosa associata al deficit motorio:** RMN stir-total body → negativa

• **Indagini elettrofisiologiche (VCM, VCS, onda F e riflesso H) → negative.**



L'evoluzione del quadro clinico e il risultato delle indagini condotte permettevano di porre diagnosi di **Atassia Cerebellare Acuta Postinfettiva (APCA)**.

normalizzazione in circa 15 giorni.

10°



Atassia Cerebellare Acuta Postinfettiva (APCA) - I

- Processo infiammatorio cerebellare post-infettivo, parainfettivo o postvaccinale: risposta neuro-immunomediata.
- 30-50% dei casi di atassia in età pediatrica
- Età media 2-5 aa
- 25% conseguente ad infezione da VZV
- Altri agenti infettivi segnalati: Cossachie, Echovirus, EBV, SBEA, Morbillo, Pertosse, Influenza, Parvovirus B19, HHV6 e Adenovirus.
- 25% idopatica.



Atassia Cerebellare Acuta Postinfettiva (APCA) - II

Caratteristiche cliniche d'esordio (Sindrome cerebellare pura):

- 1) Deambulazione a basi allargate, passi brevi e di lunghezza disuguale, traiettoria a zig-zag (atassia della marcia)
- 2) Tremore intenzionale
- 3) Disturbo della posizione finale e della traiettoria di un movimento (dismetria)
- 4) Difficoltà nell'articolazione della parola (disartria) e nistagmo orizzontale



5) Ipotonia

Atassia Cerebellare Acuta Postinfettiva (APCA) - III

Il dolore intenso agli AAI, non viene frequentemente descritto, ma puo' essere presente all'esordio

La comparsa di segni e/o sintomi extracerebellari o sistemici (febbre, vomito, cefalea, alterazioni dello stato di coscienza) → diagnosi alternativa..cerebellite acuta, ADEM, OMS



Atassia Cerebellare Acuta Postinfettiva (APCA) - IV

Diagnostica

Esami di I livello

Rachicentesi: in genere negativa ma può evidenziare:

- 1) aspetto oligoclonale delle gammaglobuline
- 2) reazione infiammatoria linfocitaria (lieve pleiocitosi nel 25% dei casi)
- 3) Raramente → positività delle indagini colturali su liquor

Elettrofisiologia

TC ed RMN encefalo



Atassia Cerebellare Acuta Postinfettiva (APCA) - V

Terapia ?

Nessuna

Remissione spontanea entro qualche settimana

10°

Congresso
Nazionale
SIMEUP

Tabella I: Le principali cause di atassia cerebellare acuta in età pediatrica (rivista da Poretti et al.)

1) Disturbo postinfettivo/immuno mediato:

- ✓ **Atassia cerebellare acuta postinfettiva (APCA)**
- ✓ Cerebellite acuta
- ✓ Encefalomielite acuta disseminata (ADEM)
- ✓ Sclerosi Multipla

2) Iatrogena

3) Paraneoplastica

- ✓ **Sindrome Opsoclono-Mioclono (OMS)**

4) Traumatica

- ✓ **Atassia Post-traumatica**
- ✓ **Dissezione traumatica vertebrale**

5) Disturbi vascolari:

- ✓ **Stroke Ischemico**
- ✓ **Stroke Emorragico**

6) Disturbi genetici:

- ✓ **Malattia delle urine a sciroppo d'acero**
- ✓ **Carenza di Piruvato Deidrogenasi**
- ✓ **Disturbi del ciclo dell'urea**
- ✓ **Deficienza del trasportatore 1 del glucosio**

Diagnostica differenziale:

- **Esami di laboratorio: Emocromo, PCR, CK, LDH, acido omovanillico e vanilmandelico, esami metabolici**
- **Esami colturali e sierologici su sangue e liquor**
- **Elettrofisiologia**
- **RMN encefalo e midollo**

Take home messages

- La diagnostica differenziale delle forme di atassia cerebellare acuta in età pediatrica è piuttosto ampia.
- Una completa anamnesi ed un corretto esame obiettivo possono indirizzare verso la diagnosi.
- La presenza di un' importante dolore muscolare associato ad impotenza funzionale non esclude la diagnosi di APCA.
- Necessaria l'esecuzione di neuro-immagini in tempi utili.
- La comparsa di sintomi extracerebellari → diagnosi alternativa.



Ringraziamenti

UOC PRONTO SOCCORSO E MEDICINA D'URGENZA PEDIATRICA ISTITUTO G. GASLINI

Dott. Salvatore Renna

Dott.ssa Giovanna Pala

Dott.ssa Martina Finetti

UOC NEUROPSICHIATRIA INFANTILE ISTITUTO G. GASLINI

Dott.ssa Roberta Biancheri

Dott.ssa Elisabetta Zanutto





Grazie per l'attenzione