



**UNIVERSITÀ DI NAPOLI "FEDERICO II"**  
**AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO**  
**DIPARTIMENTO CLINICO DI PEDIATRIA**

**Genetica Clinica Pediatrica**

RELAZIONE CLINICA DI **FIORENZA DANIELE**, nato il 18-5-1993, residente a Napoli,  
seguito presso il Settore di Genetica Clinica Pediatrica del Dipartimento di Pediatria.

**Diagnosi: Sindrome di Keppen Lubinski**

**Elementi anamnestici e problemi clinici principali.** Il quadro clinico di Daniele è caratterizzato da: lipodistrofia generalizzata, ritardo mentale severo, tetraparesi spastica. In data 10-7-2002 ha subito intervento chirurgico per retrazione dei tendini degli arti inferiori, presso l'Ospedale Bambin Gesù di Roma. In occasione di tale ricovero vengono effettuate le seguenti indagini: Mineralometria Ossea Computerizzata (osteoporosi), rx bacino (marcato valgismo cervico-cefalico e cervico-diafisario, a destra marcata risalita del femore, a sinistra difetto di copertura della testa femorale da parte del corrispondente tetto acetabolare), ecografia addome (apparente maggiore rappresentazione del tessuto adiposo tutt'intorno ai grossi vasi addominali). Dall'ottobre 2003 pratica idroterapia con miglioramento dell'ipertono muscolare e dell'osteopenia. In occasione dei periodi ricoveri in Day Hospital il Settore di Genetica Clinica Pediatrica del Dipartimento di Pediatria, Università Federico II di Napoli ha praticato le seguenti indagini: EMA (assenti), IgA (0,81 g/l), EEG (attività elettrica diffusamente mal organizzata con aspetti di sofferenza-irritazione in sede temporale di sinistra), ABR (udito nei limiti della norma). Consulenza urologia del 13-12-2004: due episodi di ritenzione urinaria acuta risoltosi spontaneamente, verosimilmente secondari ad un mancato controllo centrale sul detrusore e sull'attività dello sfintere. Consulenza neurologica del 5-12-2005: persistono l'ipertono e le distonie; il sonno è di breve durata con un risveglio precoce al mattino.

**Principali elementi dell'esame clinico**

Peso kg 17, altezza cm 120, c.c. cm 51.5. Grave lipodistrofia. Ipertono in flessione degli arti superiori ed inferiori. Attività cardiorespiratoria regolare FC 100bpm, FR 40a/min. Organi ipocondriaci nei limiti.

**Conclusioni** Daniele presenta una grave lipodistrofia generalizzata associata ad un grave ritardo dello sviluppo psicomotorio, elementi clinici che configurano il quadro della sindrome di **Keppen Lubinski**. Dal mese di dicembre riferiti frequenti risvegli notturni con sonnolenza durante le ore diurne. In accordo con quanto suggerito dallo specialista neuropediatra, dott. si modifica la terapia come segue: Valium gtt: 6 gtt pomeriggio, 15 ore 21.00; Trittico gtt: 6 gtt pomeriggio, 10 ore 22.30, Lioresale mezza cpr al mattino, mezza al pomeriggio, una la sera. Continua follow-up presso il Settore di genetica Clinica Pediatrica, prossimo appuntamento in Day Hospital previsto per il 22-6-2006.

