



a 6 mesi

CATTEDRA DI PEDIATRIA

CONSULENZA CLINICO GENETICA

Fiorenza Daniele

nato a Napoli il 18.5.93

residente in

Napoli

Reparto inviante: SAAN

Riferito alla nostra osservazione il 22.5.93 per facies dismorfica e sospetta malattia d'accumulo.

ANAMNESI

Nato a termine da T.C. di emergenza per sofferenza fetale (Apgar 1' 6, 5' 7), da gravidanza normocondotta. Peso Kg 3.400 (50°-75°P), lunghezza cm 50, circonferenza cranica cm 34. Alla nascita veniva trasferito presso il II Policlinico per il riscontro di dismorfismi facciali, polioidramnios in paziente con sospetta malattia d'accumulo. Il piccolo è stato sottoposto inizialmente ad alimentazione per gavage per difficoltà nella suzione. Le condizioni cliniche sono progressivamente migliorate. Durante il ricovero sono stati praticati i seguenti esami:

-ECG= nella norma.

-ecocardiografia= situs solitus. Levocardia. Concordanza atrio ventricolare e ventricolo arteriosa. Normale contrattilità, normali i rilievi flussimetrici.

-consulenza oculistica ed esame del fondo oculare= nella norma.

-ecografia transfontanellare= nella norma.

-esame del cariotipo standard= 46 XY assenza di anomalie cromosomiche apparenti, quantitative e qualitative.

-insulinemia, oligotest, aminoaciduria, GH, hPRL, TSH risultati nella norma.

-Rx torace= cuore volumetricamente ai limiti superiori della norma con accentuata convessità dell'arco ventricolare.

-Rx scheletro= aspetto tozzo della fossa cranica posteriore; per il resto nella norma.

-TAC cranio= Lieve asimmetria della cisterna silviana.

-consulenza dermatologica= l'aspetto distrofico, strettamente distrettuale e localizzato alla regione facciale, depone per una distrofia muscolo-cutanea-scheletrica distrettuale.

-consulenza endocrinologica= consigliato dosaggio GH,hPRL, TSH oltre ai controlli della glicemia e insulinemia per i valori alterati della glicemia.

La glicemia è risultata inizialmente lievemente aumentata e successivamente si è normalizzata;

Il piccolo è stato dimesso in buone condizioni generali.

ANAMNESI FAMILIARE

Non contributiva. Da segnalare che la madre del piccolo è stata sottoposta a visita medica presso la Clinica Medica del II Policlinico al fine di escludere una patologia autoimmune (risultata nella norma).

ESAME OBIETTIVO

Età 4 gg, peso kg 3.400 (50°-75°P), lunghezza cm 50 (25°-50°P), circ. cranica cm 34 (tra media e -2DS). Facies caratterizzata da aderenza del tessuto cutaneo al tessuto osseo sottostante con apparente assoluta assenza di tessuto sottocutaneo e muscolare in particolare nella zona periorbitaria, periorale e a livello del naso e del mento. Accavallamento delle ossa del cranio, aspetto vecchieggiante, occhi protrudenti, ipoplasia delle ali del naso, lieve ipertrofia gengivale. Atteggiamento tipo "clenched hand" alle mani. Nulla di patologico a carico di altri organi o apparati.

DISCUSSIONE

Le note dismorfiche riscontrate all'esame obiettivo del piccolo Daniele (accavallamento delle ossa del cranio, occhi protrudenti, ipoplasia delle ali del naso, micrognazia, lieve ipertrofia gengivale, aspetto vecchieggiante, apparente assenza di tessuto sottocutaneo in alcune aree della faccia) non sembrano inquadrabili in una sindrome nota.

Il caso del piccolo Daniele è stato anche discusso con esperti di malattie dismorfiche sia italiani che stranieri, senza peraltro giungere ad una precisa definizione diagnostica.

Nella diagnosi differenziale sono state prese in considerazione e comunque escluse:

1) Sindrome di Donohue o Leprecaunismo per i distorsioni facciali e il riscontro di iperglicemia. Le indagini da noi consigliate al fine di escludere le anomalie del metabolismo glicidico presenti in tale sindrome sono risultate nella norma.

2) Lipodistrofia parziale per la facies significativamente anormale e lipoatrofia del tessuto sottocutaneo. Non sono tuttavia presenti nel piccolo segni clinici tipici di tale sindrome (alterazioni oculari tipo Rieger, diabete)(MIM 151680).

3) Malattie da accumulo, motivo per il quale è stato riferito alla nostra osservazione, in particolare una mucopolisidosi II che può avere un esordio molto precoce. Le note distorsive, ad eccezione dell'ipertrofia gengivale, tuttavia, non sembrano rientrare nel quadro di tale sindrome.

4) Sindrome di Costello per la presenza di distorsioni facciali in qualche caso precoci e suggestivi di patologie da accumulo. Anche in questo caso, comunque, il quadro clinico non è compatibile con tale diagnosi.

Potrebbe essere utile una valutazione nel tempo del piccolo Daniele al fine di monitorare lo sviluppo psicomotorio e l'eventuale evoluzione delle note distorsive riscontrate.