

*e. J. J. J.*

**Aggiornamento di epicrisi di Fiorenza Daniele**, nato il 18.5.93, affetto da lipodistrofia generalizzata, tetraparesi spastica e ritardo mentale severo, crisi convulsive (sospetta Sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch).

**Raccordo anamnestico:** paziente di 8 anni e 7 mesi in follow-up presso il Nostro Dipartimento dal '93. In tale epoca il piccolo veniva inviato alla nostra osservazione dalla SAAN per la presenza di dimorfismi facciali (accavallamento delle ossa del cranio, occhi protrudenti, ipoplasia delle ali nasali, micrognazia, lieve ipertrofia gengivale, aspetto vecchieggiante, apparente assenza di tessuto sottocutaneo in alcune aree della faccia) e sospetta malattia da accumulo. Durante il follow-up di Daniele, si avvalorava il sospetto di S. di Wiedemann Rautenstrauch.

Sin dai primi anni di vita Daniele pratica FKT.

Durante i controlli in DH più recenti ha effettuato:

**6.12.00 Rx torace:** grave asimmetria dei campi polmonari per marcata scoliosi destro convessa del rachide dorsale. Marcato assottigliamento delle coste, specie degli archi anteriori a destra. Cuore ruotato sull'asse maggiore, volumetricamente nei limiti.

**6.12.00: ECG:** normale

**11.12.00 RMN encefalo:** ventricoli laterali normali e in sede. 3° e 4° ventricolo sulla linea mediana. Regolari gli spazi subaracnoidei della volta e della base. Assenza di aree di alterato segnale parenchimale.

**26.6.01 EEG:** attività elettrica cerebrale priva di patologia specifica.

Per la presenza di crisi convulsive il paziente è in terapia farmacologia con Valium e Lioresal; ciononostante negli ultimi periodi si è osservato uno scarso controllo delle assenze che sembrano essere più evidenti in caso di deprivazione da sonno.

**Esame obiettivo relativo al DH del 4.12.01.**

Peso Kg 13 < 5° pc.

Tetraparesi spastica e RSPM grave. Lipodistrofia generalizzata, particolarmente evidente al volto, ove si apprezza un reticolo venoso superficiale. Mucose integre. Attività cardiaca regolare e ritmica (FC 110 bpm). All'auscultazione del torace rumori grossolani trasmessi dalle alte vie. Testicoli palpabili nello scroto. PH1.

Agli arti inferiori si apprezza un grave sbilanciamento delle anche con una postura di cosce debolmente flesse sulle anche e gambe sulle cosce con una rotazione a destra.

**Esami di laboratorio:** VES 5, PCR 0.3, emocromo nella norma, CK 511, CK BB 0%, CK MB 0%, CK MM 100%, sideremia 26 ug/dl, ferritina 3, profilo biochimico nella norma.

**Terapia attuale:**

- Valium gtt: 3 gtt-5gtt-5 gtt/die
- Lioresal cp: ½ cp per 3 volte al giorno

Considerati i bassi livelli di sideremia, si aggiunge in terapia

- Ferinsol gtt: 25 gtt x 2/die

**Conclusioni:** paziente affetto da lipodistrofia generalizzata, tetraparesi spastica, grave RSPM, con quadro clinico severo, compatibile con la sindrome di Wiedemann-Rautenstrauch. Si ritiene opportuno continuare la terapia farmacologia in atto e la fisioterapia in corso.

**Follow-up**

DH cardiologico previsto per il 10.4.02



UNIVERSITA' DI NAPOLI "FEDERICO II"  
AZIENDA UNIVERSITARIA POLICLINICO  
DIPARTIMENTO CLINICO DI PEDIATRIA

Area Funzionale di  
Pediatría Specialistica

Reparto degenza 4° piano

**Supplemento di Epicrisi di Fiorenza Daniele, nato il 18.5.93**

**Diagnosi:** lipodistrofia generalizzata, tetraparesi spastica, ritardo mentale severo. Quadro clinico compatibile con la S. di Keppen-Lubinski.

In relazione all'epicrisi consegnata al padre di Daniele, si precisa che il paziente è in terapia con Valium e Lioresal per la loro azione miorilassante, considerato il marcato ipertono (miorilassanti).

La valutazione clinica generale e genetica ci porta a concludere per un quadro sindromico di S. di Keppen-Lubinski, la cui eziopatogenesi è del tutto ignota. Abbiamo contattato i due clinici che hanno descritto questa sindrome in un singolo caso e stiamo valutando la compatibilità del quadro clinico di Daniele con quello da loro descritto. Di fatto questa diagnosi è attualmente quella più probabile.

Nella precedente epicrisi sono riportati i risultati dell'ultimo EEG e della RMN encefale.

Consigliamo un nuovo day-hospital per controllo clinico generale per il giorno 25 Luglio c.a.

Napoli, li 26.6.02