

P198

ENCEFALOPATIA NEONATALE. IL RUOLO DELLA INFEZIONE. ANALISI DI UN CAMPIONE DI 1107 NEONATI RICOVERATI IN UTIN E TERAPIA SEMINTENSIVA

E. Piro¹, L. Pipitone¹, G. Puccio¹, R. Salvaggio¹, D. Domianello¹, A. Alongi¹, I.A.M. Schierz¹, M. Curto Pelle¹, G. Corsello¹

¹Dip: Scienze per la Promozione della Salute e Materno Infantile. Università di Palermo

Premessa: L'Encefalopatia ipossico-ischemica (EII), è responsabile ogni anno nel mondo di circa 1 milione di morti e di un altro milione di gravi disabilità neurologiche. È interessante approfondire fattori di rischio ed etiologici.

Scopo: Studio epidemiologico su 1107 ricoverati presso la nostra UTIN e Terapia Semintensiva da Gennaio 2009 ad Agosto 2013 distinti in neonati con EII pura (A) e quelli con encefalopatia e concomitante infezione (B).

Materiali e Metodi: sulla base di questi criteri e codici: EG \geq 34 settimane; almeno uno dei codici diagnostici tra asfissia grave, asfissia lieve-moderata, convulsioni, ipereccitabilità, disturbi del tono; clinica suggestiva di encefalopatia; presenza di Evento Sentinella e/o APGAR 5' \leq 7, si sono selezionati 29 neonati con EII (A+B). Tra questi si sono identificati gli A (n=20) e i B (n=9), quest'ultimi in presenza di: codici di diagnosi di sepsi neonatale o altre infezioni neonatali; terapia antibiotica e.v. per almeno 5 gg durante la degenza.

Risultati: Dall'analisi epidemiologica sono emersi i seguenti dati: maggiore incidenza di EII nei late preterm rispetto agli a termine (0,84% contro 0,46%) e nei maschi rispetto alle femmine (1,00% contro 0,34%); incidenza di EII nei ricoveri in UTIN (2,62%) e nei pazienti con codici E (22,31%); incidenza di B tra i pazienti con infezione ricoverati in UTIN (2,83%). Dal confronto tra i due gruppi è emersa una prevalenza di evento sentinella in A (85% contro 55,6%, P=0,08) a fronte di un'uniformità di APGAR 1'. La distribuzione dei gradi di encefalopatia, rispettivamente I, II, III, nei 2 gruppi è la seguente: in A: 7 (35%), 10 (50%), 3 (15%); in B: 3 (33,3%), 5 (55,6%), 1 (11,1%). Deceduti 2 neonati, appartenenti al gruppo A. Sebbene i valori di PCR siano maggiori in B, non è stato possibile identificare un cut-off affidabile per differenziare i due gruppi.

Conclusioni: neonati late preterm e di sesso maschile sono più a rischio di sviluppare un'EII. Sviluppa un EII solo il 22,31% dei neonati dimessi con codici E. La gravità, distinta per gradi di EII, è paragonabile tra i due gruppi. Considerando la minore incidenza di evento sentinella in B, riteniamo di poter attribuire all'infezione un ruolo nella patogenesi dell'encefalopatia di questo gruppo.

P199

LA SINDROME DI PALLISTER-KILLIAN: ANALISI DEL FENOTIPO NEONATALE

G. Cocchi¹, A. Rocca¹, C. Monari¹, A. Orlandi¹, A. Cosentino¹, B. Tiri¹, S. Mazzetti¹, G. Tonti¹

¹U.O. di Neonatologia, Osp. Sant'Orsola-Malpighi, Bologna

Premessa: La PKS è una rara aneuploidia ad insorgenza sporadica dovuta alla presenza di isocromosoma 12p extrametacentrico in mosaicismo. Tale condizione comporta lo sviluppo di un fenotipo clinico evidenziabile fin dalla nascita a causa di alterazioni della facies, anomalie viscerali e ritardo neuromotorio, e successivamente cognitivo. La prevalenza stimata alla nascita è di 1/25000 nati. A causa della rarità, non sono pochi i casi di diagnosi ritardata e di mancata prevenzione di complicanze associate alla PKS.

Scopo: Individuare le caratteristiche fenotipiche presenti alla nascita.

Materiali e metodi: Sono stati reclutati 16 pazienti, di età tra 8 mesi e 19 anni, mediante colloquio con la famiglia è stato compilato un questionario per raccogliere informazioni sulla gravidanza, le eventuali complicanze insorte e le caratteristiche cliniche osservate alla nascita.

Risultati: La mediana dell'EG alla nascita è di 38 settimane (range: 33 settimane - 40 settimane +3 giorni). Tra le complicanze insorte si segnalano il diabete gestazionale (13%) ed il polioidramnios (32%). Le caratteristiche fenotipiche che ricorrono maggiormente alla nascita sono: macrosomia neonatale (2 nati con PN > 90°pc, ma nel 69% con i parametri PN,L,CC >50°pc), ipertelorismo nel 69%; strie di alterata pigmentazione cutanea, criptorchidismo, orecchie a basso impianto e retrorotote nel 50%; volto squadrato con fronte ampia nel 44%; ventricolomegalia cerebrale, cardiopatie congenite, collo corto con pterigium nucale, bozze frontali, rime palpebrali orizzontali, radice nasale ampia e filtro nasolabiale allungato -Pallister lip- nel 38%; stempiatura fronto-temporale e MAR nel 32%; narici anteverse nel 31%; palatoschisi nel 25%; palato ogivale, politelia e alterazioni del SNC, tra cui ipoplasia corticale, nel 19% ed infine ipoplasia del corpo calloso nel 13%. L'ernia diaframmatica congenita, spesso riportata in letteratura, nella nostra casistica è assente.

Conclusioni: Alla luce dello studio è possibile definire il fenotipo neonatale della PKS e suggerire i dismorfismi e le anomalie viscerali alla base del sospetto diagnostico di questa sindrome, da confermare successivamente mediante analisi citogenetiche.