

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

*dalla morfologia alla diagnosi
le note della dermatologia*

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LIBRO DEGLI ATTI

INDICE

RELAZIONI

MANIFESTAZIONI DERMATOLOGICHE DELLE PATOLOGIE ENDOCRINE NEI BAMBINI <i>Francesco Chiarelli, Francesca Cacciatore, Giulia Miano</i>	<i>pag. 5</i>
LE LESIONI ELEMENTARI E IL RAGIONAMENTO DIAGNOSTICO <i>Marialisa Feliciangeli</i>	<i>pag. 19</i>
TUTTO È PIÙ DIFFICILE QUANDO LA PELLE È “SCURA” <i>Giorgio Rovatti</i>	<i>pag. 26</i>
UNA, POCHE, MOLTE PAPULE <i>Sara Poggiali</i>	<i>pag. 29</i>
TUTTI I COLORI DELLE SQUAME <i>Evridiki Nikita</i>	<i>pag. 31</i>
LE MACCHIE ROSSE VASCOLARI <i>Andrea Diociaiuti</i>	<i>pag. 32</i>
WHATSAPP: LE DIAGNOSI CHE HO FATTO E QUELLE CHE HO SBAGLIATO <i>Pierangela Rana</i>	<i>pag. 37</i>
I CIUFFI DI PELO NEL NEONATO <i>Mario Cutrone</i>	<i>pag. 40</i>
ESANTEMI MACULO-PAPULARI INFETTIVI O IATROGENI, DALLA MORFOLOGIA ALLA DIAGNOSI ALLERGOLOGICA <i>Francesca Mori</i>	<i>pag. 51</i>
LE LESIONI NODULARI SOTTOCUTANEE <i>Fabio Arcangeli</i>	<i>pag. 53</i>
L'ESAME CON LA LAMPADA DI WOOD <i>Fabio Arcangeli - Maurizio Parisi</i>	<i>pag. 57</i>
DERMATITE ERPETIFORME E MALATTIA CELIACA <i>Mirella Milioto</i>	<i>pag. 61</i>
PREVENZIONE E TRATTAMENTO DELLE CICATRICI PATOLOGICHE <i>Davide Brunelli</i>	<i>pag. 70</i>
LA SVOLTA NELLA TERAPIA DELL'ECZEMA COSTITUZIONALE <i>Massimo Gola</i>	<i>pag. 73</i>
LE PRINCIPALI ONICOPATIE DELL'ETÀ PEDIATRICA <i>Bianca Maria Piraccini</i>	<i>pag. 74</i>

ACNE: I SEGRETI DEL DERMATOLOGO PEDIATRA

Francesco Mazzotta

pag. 80

LE NUOVE FRONTIERE DELLA TERAPIA DELLA VITILIGINE IN ETÀ PEDIATRICA

Torello Lotti

pag. 82

LE NEWS NELLA TERAPIA DELLE MALATTIE INFIAMMATORIE CUTANEE.

Andrea Conti, Federico Tartari

pag. 85

COSA C'È DI NUOVO ALL'ORIZZONTE

Annalisa Patrizi

pag. 87

COLD CASES

UNA DERMATITE INUSUALE NELL'AREA DEL PANNOLINO

Laura Ciulli

pag. 94

COSA HO IMPARATO VISITANDO? QUANDO UNA DERMATOSI È IL PROBLEMA MINORE

Matteo Ferrara

pag. 101

UNA LESIONE FREQUENTE... UNA DIAGNOSI DIFFICILE

Amalia Licordari

pag. 102

CORIANDOLI SULLA PELLE

Maria Manta

pag. 104

ATTENZIONE A CIÒ CHE INDOSSI...MA ANCHE A CHI ABBRACCI

Maddalena Milioni

pag. 111

UN NEONATO A COLORI

Dario Alario

pag. 115

COMUNICAZIONI LIBERE

ANOMALIE VASCOLARI PEDIATRICHE: DALLA MORFOLOGIA AL TRATTAMENTO LASER

Enrico Bernè

pag. 118

RIVALUTAZIONE DI MALFORMAZIONI VASCOLARI TRATTATE CON METODICHE DIFFERENTI ED ESITI CICATRIZIALI. INDICAZIONE A NUOVE SEDUTE LASER

Katia Arcieri - Enrico Bernè - Maddalena Castelletti

pag. 120

SINDROME DI STURGE-WEBER E COMORBIDITÀ CON EPILESSIA FARMACORESISTENTE E DISTURBO D'ANSIA: TRATTAMENTO CON NEUROMODULAZIONE

Maddalena Castelletti

pag. 122

È SEMPRE IL SOLITO ECZEMA COSTITUZIONALE?

Antonio Iannone

pag. 123



RELAZIONI

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

MANIFESTAZIONI DERMATOLOGICHE DELLE PATOLOGIE ENDOCRINE NEI BAMBINI

Francesco Chiarelli - Professore Ordinario di Pediatria e Direttore della Clinica Pediatrica di Chieti
Francesca Cacciatore - Giulia Miano - Specializzande di Pediatria della scuola di Specializzazione dell'Università Gabriele D'Annunzio di Chieti

Le manifestazioni dermatologiche spesso contribuiscono in maniera significativa al raggiungimento di una corretta diagnosi di malattia endocrina, essendo alcune peculiari per singola patologia.

SINDROME DI CUSHING

La sindrome di Cushing è una condizione patologica caratterizzata da ipercortisolismo, ovvero la presenza di elevati livelli di cortisolo nel circolo ematico, che può associarsi o meno ad un eccesso di androgeni.

Il cortisolo, come sappiamo, viene prodotto a livello della corteccia surrenalica, in risposta alla secrezione ipofisaria di ACTH, a sua volta controllata dal rilascio ipotalamico di CRH.

Normal



Cushing's



Le cause del Cushing possono essere esogene, come una terapia cronica a dosi soprafisiologiche di glucocorticoidi, o, come più spesso accade, endogene.

Le cause endogene possono essere ulteriormente distinte in ACTH-dipendenti (nella maggior parte dei casi) e ACTH-indipendenti.

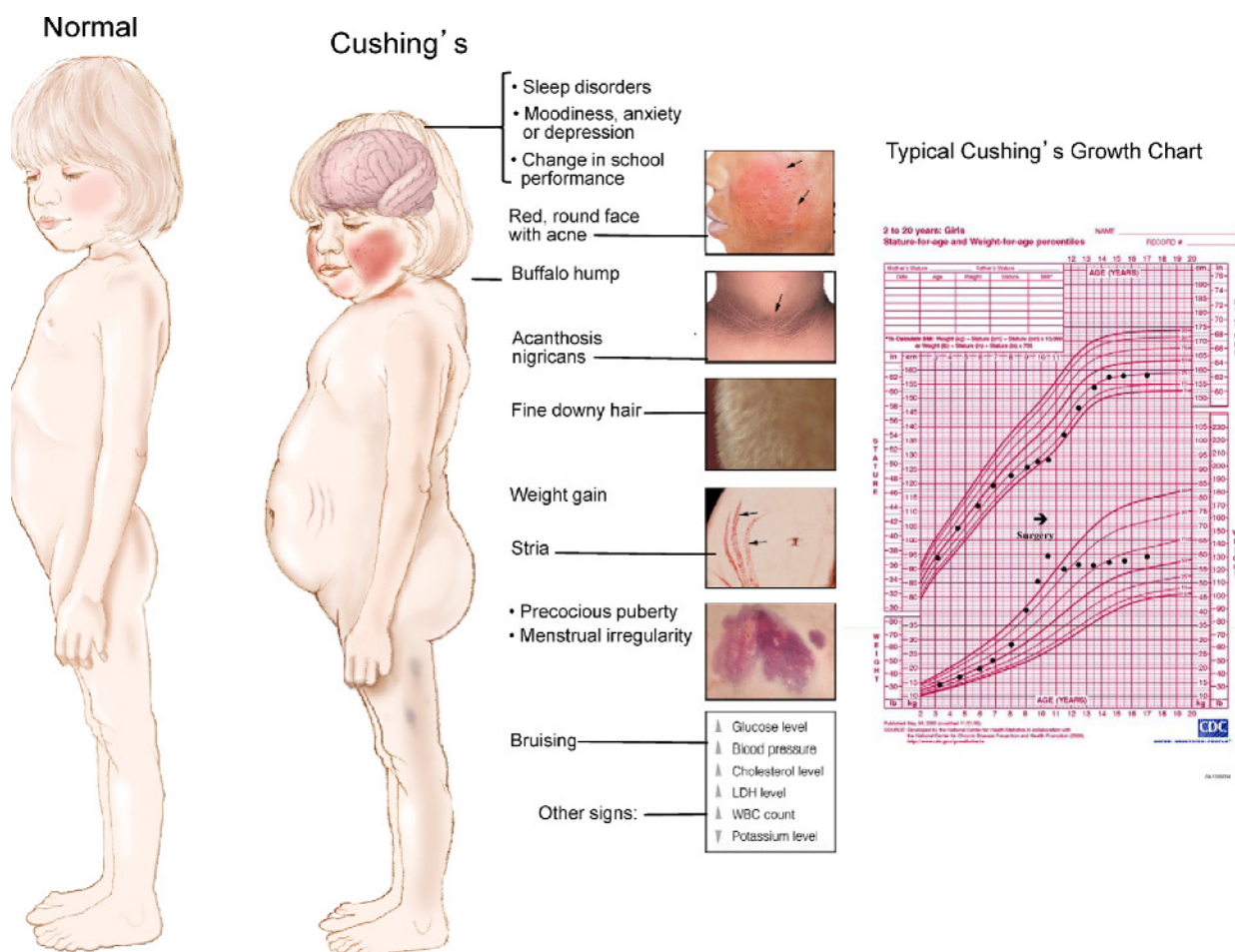
DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

- Tra le cause ACTH-dipendenti, la più comune nella popolazione pediatrica è l'adenoma ipofisario (in questo caso si parla di *malattia di Cushing* e non di sindrome); altra possibile causa è la secrezione ectopica di ACTH o CRH, di comune riscontro nei microcitomi polmonari o nei carcinoidi, situazioni di rarissimo riscontro in età pediatrica.
- Tra le cause ACTH-indipendenti, le più comuni tra bambini e adolescenti sono gli adenomi e i carcinomi del surrene; meno frequenti sono l'iperplasia surrenalica micro- e macronodulare e la sindrome di McCune-Albright, di cui parleremo in seguito.



I soggetti affetti da sindrome di Cushing hanno un aspetto piuttosto caratteristico: sono tipicamente obesi; si parla di un'obesità centripeta o disarmonica, poiché il tessuto adiposo tende ad accumularsi principalmente nella parte centrale del corpo.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione



Possono presentare la cosiddetta “**FACIES LUNARE**” o pletora facciale, causata in parte dal tessuto adiposo che si accumula, ma anche dalla congestione e dal gonfiore relati alla poliglobulia. Hanno inoltre arti assottigliati, poiché in questi soggetti si verifica un ipercatabolismo proteico, legato all'ipercortisolismo, con conseguente riduzione del volume muscolare; presentano una cute sottile; possono presentare irsutismo e acne.

Tipiche, ma non patognomoniche, sono le **STRIAE RUBRAE**, che si manifestano generalmente su addome e fianchi e differiscono da quelle legate alla variazione rapida del volume corporeo poiché sono di ampio spessore e di colore rosso intenso, probabilmente legate all'assottigliamento cutaneo. Le striae rubrae si osservano in oltre il

35% delle femmine e nel 15% circa dei maschi di età compresa tra 9 e 16 anni. Nei bambini, inoltre, è tipico il ritardo o arresto della crescita.



Altri aspetti di possibile riscontro nei soggetti con Cushing sono **EDEMI DECLIVI** e **IPERPIGMENTAZIONE CUTANEA**; quest'ultima si associa soprattutto alle forme da secrezione ectopica di ACTH e dipende sia dalla durata dell'ipersecrezione, sia dall'entità della secrezione. L'iperpigmentazione può essere generalizzata, ma più spesso riguarda le aree fotoesposte (volto, schiena e dorso delle mani) o le sedi sottoposte a pressione o trauma (spalle e ginocchia). Nella sindrome di Cushing è possibile riscontrare



anche una particolare forma di iperpigmentazione **L'ACANTHOSIS NIGRICANS**, che interessa le pieghe cutanee, specialmente quelle del collo e delle ascelle. Le manifestazioni cutanee associate alla sindrome di Cushing tendono a regredire con il trattamento dell'ipercortisolismo, per cui la terapia è mirata a ridurre la produzione di cortisolo: per i tumori localizzati, ad esempio, si opta per l'intervento chirurgico di rimozione della massa e talvolta si ricorre a chemioterapia, radioterapia e inibitori della sintesi steroidea.

Altri trattamenti attualmente disponibili sono creme alla tretinoina, peeling, preparazioni topiche a base di acido ialuronico, terapie laser e microdermoabrasioni, raramente impiegati nei bambini e adolescenti.

DIABETE MELLITO

Il diabete mellito è una patologia endocrina diffusa in tutto il mondo, come nei bambini così negli adulti, che grava in maniera importante sui sistemi sanitari nazionali. Si tratta di un disordine correlato alla mancata secrezione di insulina (diabete mellito di tipo 1) o alla resistenza periferica all'insulina (diabete

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

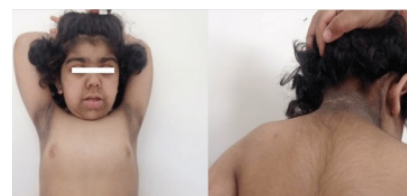
Palazzo dei Congressi, Riccione

mellito di tipo 2), che causa iperglicemia. Gli aumentati livelli sierici di glucosio danneggiano molteplici tipologie cellulari, incluse le cellule endoteliali, i neuroni e le cellule renali, ma anche i cheratinociti e i fibroblasti. Il diabete di tipo 1 è più comune nella popolazione pediatrica e rappresenta i due terzi dei nuovi casi nei bambini di tutte le etnie. Si tratta di una delle più comuni malattie infantili croniche, che si verifica in 1 su 350 bambini entro i 18 anni di età; l'incidenza è recentemente aumentata, soprattutto nei bambini di età inferiore ai 5 anni. Il diabete mellito di tipo 1 esordisce tipicamente tra i 4 e i 6 anni o tra i 10 e i 14 anni. La frequenza del diabete di tipo 2 è aumentata negli ultimi anni, in parallelo con l'aumento dell'obesità infantile. Il diabete di tipo 2 si manifesta solitamente dopo la pubertà, con un picco tra i 15 e i 19 anni.

Le manifestazioni cutanee si riscontrano in circa 1/3 dei soggetti affetti da diabete e spesso esordiscono prima della diagnosi, giocando un ruolo molto importante nel riconoscimento della malattia stessa. I disordini cutanei diabete-relati possono essere classificati in comuni e meno comuni.

Le manifestazioni comuni includono:

- **ACANTHOSIS NIGRICANS**, condizione caratterizzata da zone di iperpigmentazione riguardanti soprattutto le pieghe cutanee, spesso associate a fastidioso prurito e cattivo odore;

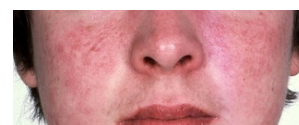


- **ACROCORDONI**, ovvero delle papule peduncolate, frequentemente associate ad acanthosis nigricans, che coinvolgono collo e ascelle;



- **DERMOPATIA DIABETICA**, di frequente riscontro negli adulti con diabete ma non nei bambini, caratterizzata da placche iperpigmentate e atrofiche non pruriginose né dolenti localizzate nella porzione pretibiale della gamba;

- **RUBEOSIS FACIEI**, ossia un flushing cronico del volto che coinvolge circa il 60% dei pazienti diabetici, inclusi i bambini.



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Le manifestazioni meno comuni comprendono:

- **BULLOSIS DIABETICORUM**, che interessa meno dello 0,5% dei pazienti con diabete, e lo **SCLERODERMA DIABETICORUM**, ossia un indurimento cutaneo generalmente del collo e delle spalle che si riscontra in meno del 10% dei diabetici.

- Rara ma caratteristica è la **NECROBIOSI LIPOIDICA**, un processo granulomatoso che coinvolge la zona pre-tibiale della gamba e si caratterizza per la comparsa di placche eritematose con una porzione centrale trasparente-giallastra, atrofica e che lascia intravedere i vasi sanguigni sottostanti.



Il trattamento delle manifestazioni dermatologiche correlate al diabete include l'applicazione locale o la somministrazione sistemica di steroidi e la fototerapia.

IPERTIROIDISMO

L'ipertiroidismo è caratterizzato da una condizione di ipermetabolismo e da elevati livelli sierici di ormoni tiroidei liberi. Tale condizione può derivare da una aumentata sintesi e secrezione degli ormoni tiroidei, tiroxina e triiodotironina, da parte della ghiandola, causata da immunoglobuline stimolanti la tiroide presenti in circolo o da un'iperfunzione autonoma della tiroide. Può essere dovuto anche ad un eccessivo rilascio di ormone tiroideo da parte della ghiandola, in assenza di un aumentata sintesi.

Il morbo di Graves è la causa più frequente di ipertiroidismo.

Il picco di incidenza del Graves in età pediatrica si ha nella fascia compresa tra 10 e 15 anni e la condizione è più comune nel sesso femminile.

Le manifestazioni cutanee correlate ad ipertiroidismo, che spesso aiutano nella diagnosi, comprendono **L'IPERIDROSI DELLE MANI E DEI PIEDI**, il Flushing Del Volto con cute lucida, l'eritema dei palmi delle mani, l'indebolimento e la **PERDITA CONSEGUENTE DEI CAPELLI**, **L'ASSOTTIGLIAMENTO DELLE UNGHIE** e il **MIXEDEMA PRETIBIALE**.



Meno frequentemente si possono osservare orticaria cronica, dermografismo e prurito generalizzato.



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

IPOTIROIDISMO

L'ipotiroidismo è una sindrome dovuta ad una insufficiente azione degli ormoni tiroidei a livello dei vari tessuti; spesso questo accade quando la tiroide non produce una quantità sufficiente di ormoni e ciò determina uno squilibrio in tutto l'organismo; si parla di ipotiroidismo primario. Raramente la causa è da ricondurre ad un deficit di secrezione di TSH o TRH; in questo caso si parla di ipotiroidismo centrale. In età pediatrica, l'ipotiroidismo può essere acquisito o congenito.

L'ipotiroidismo congenito è una sindrome oligosintomatica presente già alla nascita e dovuta alla carenza di ormoni tiroidei.

Le cause dell'ipotiroidismo congenito neonatale possono essere classificate in permanenti e transitorie.

Tra le prime sono da ricordare le disgenesi tiroidee (agenesia, ectopia, ipoplasia), i difetti dell'ormonogenesi tiroidea e la resistenza al TSH; tra le cause transitorie, la carenza di iodio, il passaggio transplacentare degli anticorpi anti-tireoglobulina o anti-TPO o cause iatrogene.

I segni cutanei caratteristici del neonato affetto da ipotiroidismo includono **MIXEDEMA, IPERTELORISMO**, protrusione addominale con ernia ombelicale associata e unghie a crescita lenta.



Nell'ipotiroidismo acquisito, invece, la cute si presenta fredda, asciutta e a chiazze; i palmi delle mani hanno una colorazione giallastra; gli occhi si presentano gonfi e con terzo esterno del sopracciglio mancante; i capelli sono fragili e tendenti alla caduta.

Generalmente, con il trattamento del disordine di base anche le alterazioni dermatologiche vanno incontro a risoluzione, per cui non esiste attualmente una terapia mirata.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

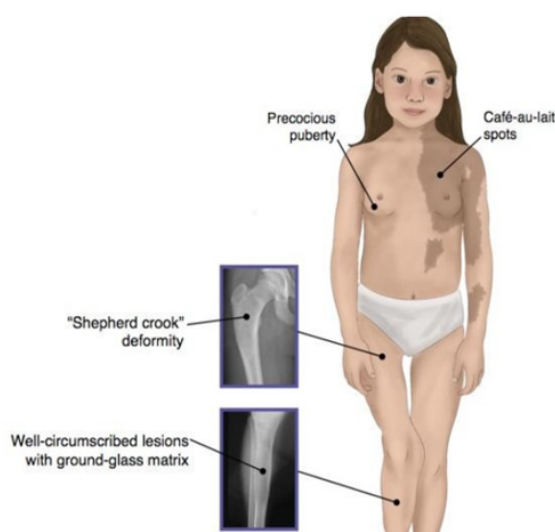
24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

SINDROME DI MCCUNE-ALBRIGHT

La Sindrome di McCune-Albright (SMA) è una malattia rara con una prevalenza stimata tra 1/100000 e 1/1000000 ed è una delle cause più comuni di pubertà precoce GnRh-indipendente.

È dovuta a mutazioni somatiche attivanti del gene GNAS, situato sul braccio lungo del cromosoma 20 (20q13.3), che codifica per la subunità alfa della proteina G stimolatoria ($G_{\alpha s}$). La sua mutazione esita in una abnorme stimolazione dell'adenilatociclastasi e alla produzione disregolata dell'AMP ciclico prevalentemente in tre organi bersaglio, ovaie, ossa e cute.



La Sindrome di McCune-Albright è classicamente definita dalla triade clinica di displasia fibrosa poliostotica, macchie cutanee color caffelatte e pubertà precoce; anche se sono state segnalate altre endocrinopatie, tra cui ipertiroidismo, eccesso di ormone della crescita (GH), ipercortisolismo e rachitismo ipofosfatemico.

DISPLASIA FIBROSA

La displasia fibrosa dello scheletro si presenta nella maggior parte dei casi con zoppia e/o dolore (spesso riferito dai bambini come “stanchezza”), ma occasionalmente il segno di presentazione più comune può essere una frattura patologica.

Le radiografie mostrano le tipiche lesioni espansive con assottigliamento della corteccia con la matrice del tessuto intramidollare, che documenta un aspetto “a vetro smerigliato”. Le aree più frequentemente coinvolte sono i femori prossimali e la base cranica. Le lesioni ossee si presentano entro i 15 anni; la comparsa di lesioni tardive è un evento raro nella displasia fibrosa.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

MACCHIE CAFFELATTE

Questa iperpigmentazione della cute si manifesta prevalentemente durante l'infanzia e deriva da un aumento localizzato della melanogenesi e del trasferimento di melanina ai cheratinociti.

Nella SMA le macchie caffelatte rispettano la linea mediana del corpo e seguono le linee di Blaschko.

Le sedi più comuni sono la parte posteriore del collo, la piega all'apice delle natiche, il tronco e il viso. Al contrario della Neurofibromatosi, le macchie nella Sindrome di McCune-Albright sono meno numerose, di diametro maggiore e con pigmentazione più scura.



A)



B)

Le macchie della SMA presentano bordi più irregolari, frastagliati ("Costa del Maine", Fig. A), a differenza delle macchie della Neurofibromatosi dai margini regolari ("Costa della California", Fig. B).

PUBERTÀ PRECOCE

La presentazione tipica nelle ragazze con SMA consiste nell'improvvisa insorgenza di sanguinamento o spotting vaginale indolore, che può essere isolato o associato allo sviluppo del tessuto mammario.

La pubertà precoce nelle ragazze si manifesta durante la prima infanzia e rappresenta il risultato di un'attivazione autonoma e intermittente dell'ovaio, che porta alla formazione di voluminose cisti ovariche diagnosticate mediante l'ecografia pelvica.

La gestione clinica della PP in una ragazza con SMA include:

- osservazione clinica per le ragazze con sporadici sanguinamenti vaginali;
- trattamento farmacologico nel caso di sintomatologia algica e interferenza con la qualità della vita: inibitori dell'aromatasi, bloccanti dei recettori degli estrogeni e antagonisti puri dei recettori degli estrogeni (fulvestrant); in alcuni casi anche gli analoghi del GnRH;
- intervento chirurgico che dovrebbe essere riservato in caso di dolore addominale significativo e in caso di torsione ovarica: cistectomia laparoscopica.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

La presentazione clinica nei ragazzi, invece, include l'ingrossamento testicolare mono- o bilaterale con ingrossamento del pene, rughe scrotali, peli pubici e ascellari e comportamento sessuale precoce. Le opzioni terapeutiche per i ragazzi comprendono: inibitori dei recettori degli androgeni (spironolattone, flutamide), inibitori dell'aromatasi e in aggiunta l'analogo del GnRH.

INSULINO-RESISTENZA

L'insulino-resistenza si definisce come un'alterazione del processo di trasduzione del segnale dell'insulina, per cui elevate concentrazioni di insulina producono un effetto biologico attenuato. Al fine di superare il difetto, la risposta fisiologica è l'aumento della produzione di insulina, con uno stato più o meno marcato di iperinsulinemia.

Si può presentare clinicamente con uno spettro variabile di manifestazioni "extraglicemiche" che si configurano con la "Sindrome da insulino-resistenza", tra queste: dislipidemia, obesità prevalentemente viscerale, ipertensione arteriosa, danno renale, steatosi epatica, associazione con altre patologie come Sindrome dell'ovaio policistico (PCOS) e la Sindrome delle apnee ostruttive del sonno (OSAS).

Meccanismo fisiopatologico: L'insulina è un ormone prodotto dalle β -cellule pancreatiche che controlla il metabolismo glucidico, lipidico e proteico ed esercita un'azione mitogenica, favorendo la proliferazione cellulare.

Il legame dell'insulina con il suo recettore attiva un processo di trasduzione del segnale che comincia con la fosforilazione a livello dei residui di tirosina dei substrati Insulin Receptor Substrates-1 e -2 (IRS-1, IRS-2), i quali a loro volta promuovono la fosforilazione dell'enzima Phosphatidylinositol 3-Kinase (PI3K) e regolano gran parte degli effetti metabolici:

- metabolismo glucidico: aumenta la traslocazione del Glucose Transporter 4 (GLUT-4) sulla membrana cellulare, soprattutto nel fegato, muscolo e tessuto adiposo, favorendo l'ingresso del glucosio nella cellula. A livello epatico, stimola la glicogenosintesi e inibisce la gluconeogenesi e la glicogenolisi;
- metabolismo lipidico: inibisce la lipolisi e stimola la sintesi dei trigliceridi, favorendone il deposito a livello degli adipociti (lipogenesi);
- metabolismo proteico: stimola la sintesi proteica mediante la trascrizione e traduzione di mRNA in diverse cellule.

Quando il processo di trasduzione del segnale attraverso la via PI3K/Akt e RAS/MAPK risulta alterato, gli effetti biologici dell'insulina saranno attenuati, dando luogo a manifestazioni multisistemiche. Nella maggior parte dei casi l'insulino-resistenza non si manifesta con alcun sintomo.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

L'unica manifestazione clinica è l'**ACANTHOSIS NIGRICANS**, caratterizzata da lesioni della pelle ipercheratosiche focali o diffuse, di colore grigio-brunastro, dall'aspetto vellutato che si distribuiscono soprattutto nelle pieghe cutanee (ascelle, collo, inguine, pieghe sottomammarie, gomiti, regione ombelicale). Meno frequentemente può interessare le palpebre, le regioni palmo-plantari, i capezzoli e le falangi.



MALATTIA DI ADDISON

La malattia di Addison è un raro disturbo endocrino che si verifica quando la ghiandola surrenale non è in grado di produrre gli ormoni di cui il corpo ha bisogno, in particolare cortisolo e aldosterone.

Viene anche definita "**insufficienza surrenalica primaria**" ed è dovuta a:

- Distruzione autoimmune (nei paesi ad alto reddito): le cellule immunitarie del corpo attaccano erroneamente i tessuti corticali surrenali sani, anche se il motivo preciso per cui ciò accade non è chiaro;
- Tubercolosi (nel resto del mondo): l'infezione si diffonde dai polmoni alle ghiandole surrenali, provocando infiammazione e distruzione della corteccia surrenale;
- Carcinoma metastatico: si diffonde alla corteccia surrenale da altre parti del corpo.

I sintomi dell'insufficienza surrenalica primaria cronica sono più insidiosi e aspecifici, come affaticamento, anoressia e perdita di peso, debolezza, dolore addominale e dolori muscolari e articolari.

A volte i sintomi diventano davvero gravi, tali da provocare la cosiddetta **CRISI ADDISONIANA**, che avviene quando la maggior parte della zona glomerulosa e della zona fascicolata viene distrutta. Può essere fatale.

Quando la zona glomerulosa viene distrutta, i livelli di aldosterone diminuiscono.

I cambiamenti elettrolitici (iperkaliemia e iponatriemia) e l'ipovolemia possono causare sintomi come desiderio di cibi salati con nausea e vomito simultanei, affaticamento e vertigini che peggiorano stando in piedi.

Quando la zona fascicolata viene distrutta, i livelli di cortisolo diminuiscono e ciò porta a livelli di glucosio inadeguati durante i periodi di stress.

Quando la zona reticolare viene distrutta, i livelli di androgeni possono diminuire.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

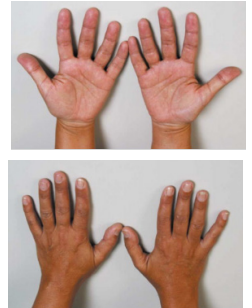
dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Tra le manifestazioni cutanee:

- IPERPIGMENTAZIONE generalizzata della cute (descritta come “abbronzatura”) è generalmente più evidente sulle aree esposte al sole e sui punti di sovrappressione, come gomiti e ginocchia. Allo stesso modo possono essere colpite le pieghe palmari, il letto ungueale, le mucose del cavo orale e la mucosa vaginale e perianale.



- VITILIGINE

Questa condizione della pelle può comparire contemporaneamente alla malattia di Addison autoimmune idiopatica.

La vitiligine è una condizione benigna ed è caratterizzata da macule bianco latte, non squamose, con margini distinti. Possono comparire dapprima piccole aree di pigmentazione più chiare per poi svilupparsi in aree più grandi, a volte pruriginose per il paziente.

È una condizione autoimmune: il sistema immunitario attacca i melanociti. Quando la pelle è stressata dalla luce UV, da traumi o da agenti chimici, può attivare il sistema immunitario e causare distruzione e perdita dell'attività dei melanociti in alcune regioni della cute.



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

SINDROME DELL'OVAIO POLICISTICO (PCOS)

La PCOS è una delle cause più comuni di infertilità nelle donne e colpisce il 12-18% delle donne in età riproduttiva (tra la tarda adolescenza e la menopausa).

È uno squilibrio ormonale che si verifica quando le ovaie producono livelli insolitamente elevati di androgeni. Piccole cisti follicolari (sacche piene di liquido con ovuli immaturi) possono essere visibili sulle ovaie all'ecografia a causa dell'anovulazione.

La sua eziologia è ancora sconosciuta sebbene si ipotizzano varie teorie patogenetiche:

- Disfunzione ipotalamica che causa un aumento di LH che stimola le cellule della teca e di conseguenza un aumento eccessivo di androgeni ovarici e surrenali;
- Insulino-resistenza;
- Infiammazione di basso grado.

Inoltre sembra essere presente in alcune famiglie, il che suggerisce che potrebbe esserci un legame genetico nella patogenesi di questa condizione.

Tra le caratteristiche cliniche:

- Amenorrea
- Mestruazioni irregolari
- Obesità
- Sterilità

Dal punto di vista dermatologico, nella maggior parte dei casi le ragazze con PCOS presentano:

- IRSUTISMO, una condizione comune dovuta all'iperandrogenismo. È caratterizzata da un'eccessiva peluria sul viso (soprattutto sul labbro superiore e sul mento), sulle braccia, sul petto e sull'addome;

- ACNE, pelle grassa e forfora;
- ALOPECIA

- ACANTHOSIS NIGRIGANS, nelle pieghe del collo, delle ascelle, dell'inguine e sotto il seno;



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

- **ACROCORDONI**, piccoli lembi di pelle in eccesso sotto le ascelle o nella zona del collo.



La diagnosi è prevalentemente clinico-laboratoristica. Viene poi confermata mediante l'esame ecografico transvaginale. Non esiste una terapia univoca per la paziente affetta da Sindrome dell'ovaio policistico; va personalizzata in base alle caratteristiche psicologiche, metaboliche e riproduttive della ragazza.

SINDROME DI TURNER

La sindrome di Turner si manifesta in circa 1/2500 femmine nate vive in tutto il mondo. È causata dall'assenza totale o parziale di uno dei due cromosomi X.

È una sindrome multisistemica: può comportare anomalie cardiache come la coartazione aortica e la valvola aortica bicuspid; l'ipertensione si presenta spesso con l'avanzare dell'età anche in assenza di coartazione. Si possono presentare malformazioni renali ed emangiomi; telangectasie nel tratto gastrointestinale con conseguente sanguinamento gastrointestinale o perdita proteica; perdita dell'udito, strabismo e ipermetropia; L'osteoporosi e le fratture sono abbastanza frequenti tra le donne con sindrome di Turner. Molte bambine hanno disturbi dell'apprendimento, sindrome da deficit di attenzione e iperattività. Le manifestazioni dermatologiche, soprattutto nella prima infanzia, possono indurre il sospetto di Sindrome di Turner e di conseguenza portare ad una diagnosi precoce:

- **ONICODISTROFIA**: si presenta con unghie piccole e doloranti



- **CUTE SECCA**

- **LINFEDEMA**: definito come un eccesso di liquido che si accumula nei tessuti ed è presente nell'80% dei bambini nati con la ST causando gonfiore. Questa condizione di solito scompare entro i 2 anni di età, ma può ripresentarsi successivamente, interessando una o entrambe le gambe nella tarda infanzia o nell'età adulta.



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

La tessitura del collo (pterigio coli) segue la risoluzione di un igroma cistico che si forma comunemente sulla parte posteriore del collo durante lo sviluppo fetale.

- **CHELOIDI:** definiti come cicatrici derivanti da una lesione guarita in seguito ad un intervento chirurgico. Le sedi comuni sono il torace e la parte posteriore del collo.



- **PSORIASI:** questa condizione della pelle può essere due volte più comune nei pazienti con sindrome di Turner rispetto alla popolazione generale, spesso sviluppandosi in età molto precoce.



- **NEVI MELANOCITICI ACQUISITI:** compaiono nel 70% dei casi nella tarda infanzia, principalmente sul viso, sulla schiena e sugli arti. Il numero aumenta con l'età. Nonostante l'elevato numero di nevi, non sembra esserci un aumento del rischio di melanoma.



- **NEVI DI SUTTON:** sono nevi circondati da un bordo ipopigmentato; sono più comunemente osservati nei pazienti con TS rispetto alla popolazione generale.



- La **VITILIGINE** e l'**ALOPECIA AREATA** possono essere più comuni nella sindrome di Turner. Gli studi hanno suggerito che l'alopecia areata è tre volte più comune nella sindrome di Turner rispetto alla popolazione generale.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

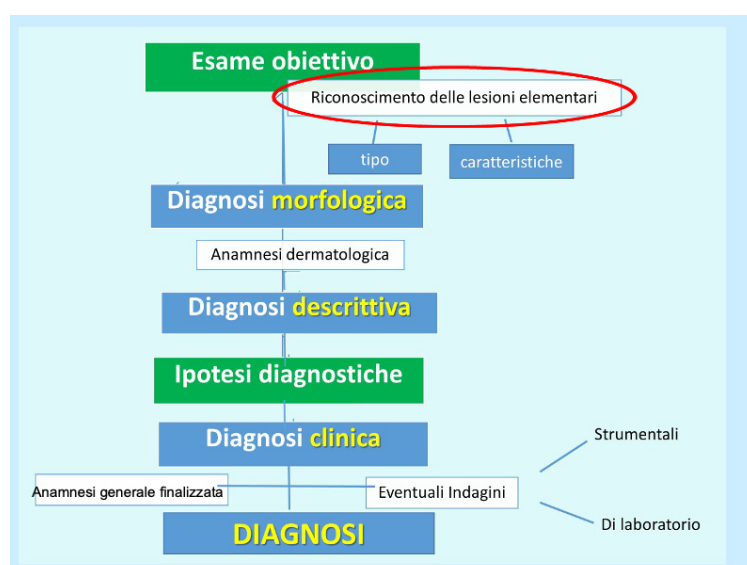
LE LESIONI ELEMENTARI E IL RAGIONAMENTO DIAGNOSTICO

Marialisa Feliciangeli - Dermatologa libero professionista

La Dermatologia, come tutte le branche specialistiche, ha un suo specifico linguaggio, dal rispetto del quale deriva il corretto metodo di ragionamento per arrivare alla diagnosi. Questo ragionamento è contraddistinto, in maniera molto originale, dal fatto che sia la partenza che buona parte del percorso che porta alla diagnosi, si identificano con l'OSSERVAZIONE diretta del dato obiettivo che si manifesta sull'organo pelle.

Esiste, come ben sappiamo, un mondo definito "diagnostica per immagini", che è poi l'evoluzione della Radiologia, in cui il dato obiettivo, cioè l'immagine, è sempre ricavato dall'uso di strumenti, evoluti molto rapidamente, sempre più complessi, direi vicini all'intelligenza artificiale. La Dermatologia, che potremmo definire, una "diagnostica per dato obiettivo", grazie allo sviluppo tecnologico, ha trovato, ma solo da pochi decenni, nella Dermatoscopia uno strumento di aiuto fondamentale. Il ricorso allo studio biptico/istologico della cute rappresenta, infatti, da sempre, una parte determinante del percorso diagnostico, ma solo in alcuni casi delle patologie dermatologiche, in primis quelle di natura neoplastica, restando, nella maggior parte della attività clinica una indagine di raro utilizzo.

Come sintetizzato nel seguente schema l'ESAME OBIETTIVO rappresenta la partenza del ragionamento diagnostico, ma non va dimenticato che esso coincide con il RICONOSCIMENTO DELLE LESIONI ELEMENTARI.



Vanno sempre tenute presenti alcune regole, imprescindibili per una corretta esecuzione dell'esame obiettivo dermatologico. Esse sono: garantirsi una buona illuminazione, la disponibilità di una lente, possibilmente anche di un dermatoscopio e di uno strumento per fotografare. Fondamentale è poi non

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

dimenticare di osservare sempre tutto l'ambito cutaneo e anche le mucose visibili, così come di palpare le lesioni cutanee e, se ritenuto utile, anche grattare le stesse. Infine spesso si rivela determinante per arrivare alla diagnosi, ripetere l'esame obiettivo, non come controllo dopo terapia, ma a volte anche senza alcun intervento terapeutico, a distanza di pochi giorni.

Le **LESIONI ELEMENTARI** sono come le lettere dell'alfabeto del linguaggio della pelle. Non si può quindi prescindere dalla loro conoscenza per poter leggere e interpretare quello che la pelle sta "scrivendo". Altrettanto necessario è poi usare queste lettere per definire e descrivere questo messaggio, partendo così dalla prima tappa della diagnosi che è la DIAGNOSI MORFOLOGICA.

Le lesioni elementari sono classificate in PRIMARIE, SECONDARIE e SPECIFICHE.

- Lesioni elementari Primarie sono quelle iniziali, non alterate da traumi, manipolazioni né dalla loro naturale evoluzione.
- Lesioni elementari Secondarie sono invece quelle che al contrario sono modificate da questi fattori, così come da processi infettivi.
- Specifiche sono invece quelle lesioni che in se stesse rappresentano una diagnosi o che sono esclusive, patognomoniche, di una determinata patologia.

Le definizioni che seguono sono volutamente molto semplificate e prive della complessa descrizione del corrispettivo istologico.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LESIONI PRIMARIE

ERITEMA	lesione piana con arrossamento cutaneo che scompare alla pressione
MACULA	lesione piana caratterizzata da una alterazione del colore che non scompare alla pressione
PAPULA/PLACCA	lesioni solide e rilevate del diametro rispettivamente inferiore o superiore ai 5 mm
NODULO/CISTI	lesioni rilevate cupoliformi a contenuto rispettivamente solido o semisolido/liquido
POMFO	lesione saliente sul piano cutaneo solitamente fugace
VESCICOLA/BOLLA	lesioni a contenuto liquido (sieroso, siero-ematico o emorragico) del diametro rispettivamente inferiore o superiore ai 3 mm
PUSTOLA	lesione a contenuto purulento

LESIONI SECONDARIE

EROSIONE	perdita focale dell'epidermide secondaria a lesione primaria
ESCORIAZIONE	perdita focale dell'epidermide secondaria a trauma
ULCERA	perdita focale dell'epidermide e del derma
RAGADE	fissurazione lineare con perdita di sostanza verticale
CROSTA	lesione secondaria all'essiccamento

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

/ del contenuto di una vescicola, bolla o pustola o
/ dell'essudato di una erosione o ulcera

SQUAMA agglomerato di lamelle cornee secondario
/ a iperproliferazione di cheratinociti o
/ a aumentata coesione di cheratinociti

CICIATRICE esito riparativo di un danno cutaneo profondo

LESIONI SPECIFICHE

TELEANGECTASIA dilatazione di piccoli vasi superficiali che scompaiono alla pressione

PETECCHIA risultato dello stravasamento di emazie nel derma che non scompare alla pressione di diametro inferiore ai 5 mm

PORPORA risultato dello stravasamento di emazie nel derma che non scompare alla pressione di diametro superiore ai 5 mm

ATROFIA assottigliamento dell'epidermide e del derma

SCLEROSI aumento della consistenza del derma e/o del sottocute con scomparsa degli annessi cutanei

LICHENIFICAZIONE accentuazione del disegno di superficie

ALOPECI riduzione o perdita completa dei peli

COMEDONE accumulo follicolare di materiale sebaceo, patognomico dell'acne volgare

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

CUNICOLO/VESCICOLA PERLACEA

lesioni patognomoniche della scabbia

Il riconoscimento delle lesioni elementari presenti va poi completato con quello delle caratteristiche delle stesse, sia singolarmente valutate, sia nel loro insieme.

CARATTERISTICHE DELLE SINGOLE LESIONI ELEMENTARI

GRANDEZZA	facendo riferimento al loro diametro o a cose note
-----------	--

FORMA	simmetrica, asimmetrica, tondeggiante, ovalare...
-------	---

COLORITO	eritematoso, ipo/iperpigmentato...
----------	------------------------------------

BORDI	regolari, irregolari, netti, sfumati...
-------	---

CONSISTENZA	molle, teso-elastica, duro-lapidea...
-------------	---------------------------------------

CARATTERISTICHE DELLE LESIONI ELEMENTARI NEL LORO INSIEME

MONOMORFISMO	lesioni tutte uguali tra loro
--------------	-------------------------------

POLIMORFISMO	lesioni diverse tra loro
--------------	--------------------------

VERO	diverse fin dal loro esordio
FALSO	diverse perché in diverse fasi evolutive

NUMERO	una, alcune, numerose
--------	-----------------------

FIGURAZIONE	nummulare, anulare, arciforme, policiclica, a bersaglio, spiraliforme, serpigginosa, zosteriforme, reticolata...
-------------	--

DISTRIBUZIONE	localizzata, disseminata, diffusa simmetrica, asimmetrica
---------------	---

PATTERN	acroposto, centrale, flessurale, sebaceo, coperto, delle fotosedi
---------	---

Completata così la Diagnosi Morfologica è necessario passare alla raccolta dei dati anamnestici, ma a partire da quelli che riguardano la manifestazione cutanea stessa.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Possiamo infatti definire **ANAMNESI DERMATOLOGICA** la raccolta dei dati relativi

- alla modalità di insorgenza delle lesioni cutanee (Da quanto tempo e in quanto tempo? A partire da quale sede?)
- alla loro evoluzione (Persistente? Fluttuante? Ricorrente?)
- ai sintomi soggettivi correlati (Prurito? Dolore? Bruciore?)
- al rapporto temporale con fattori diversi (Assunzione di farmaci? Esposizione alla luce? Stagionalità? Febbre? Altre malattie, infettive e non?)

Fa parte di questa fase di specifica indagine anamnestica anche la domanda se sono esistite altre patologie dermatologiche pregresse.

Si può a questo punto redarre una DIAGNOSI DESCRITTIVA e, a partire dalle IPOTESI DIAGNOSTICHE che nascono dalle nostre conoscenze e dalla nostra esperienza, proporre una DIAGNOSI CLINICA. Solo a questo punto vanno raccolti quei dati che sappiamo essere utili in relazione alla patologia dermatologica, tralasciando quindi molti altri dati che appartengono alla anamnesi generale di un paziente

ANAMNESI GENERALE FINALIZZATA alla patologia dermatologica

FAMILIARITÀ	genodermatosi, psoriasi, eczema...
-------------	------------------------------------

INFETTIVITÀ	scabbia, parassitosi, micosi...
-------------	---------------------------------

ABITUDINI DI VITA	ambiente, animali...
-------------------	----------------------

SINTOMI GENERALI ASSOCIATI	connettiviti...
----------------------------	-----------------

Nello stesso tempo dobbiamo attivare quelle INDAGINI STRUMENTALI E/O LABORATORISTICHE che ci appaiono utili a concludere il nostro percorso diagnostico.

Come già detto, le indagini strumentali a disposizione di chi deve raggiungere la diagnosi in Dermatologia sono innanzitutto e quasi sempre esclusivamente rappresentate dalla DERMATOSCOPIA.

Raramente, come già detto, si utilizza, soprattutto quando si tratta di pazienti in età pediatrica, lo studio istologico tramite biopsia o rimozione (nel caso di una singola lesione).

Le INDAGINI DI LABORATORIO sono finalizzate alla ricerca di agenti microbici o micotici ma si apre a questo punto anche tutta la gamma di indagini ematologiche che possono essere ritenute utili alla definizione ultima della DIAGNOSI.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Tante possono essere le esemplificazioni di come il rispetto di queste tappe del percorso diagnostico sia vantaggioso.

Indipendentemente però dal fatto che a permettere la diagnosi definitiva sia poi un'indagine laboratoristica, o l'utilizzo del dermatoscopio, o la stessa prima fase della raccolta dei dati anamnestici (cioè quelli strettamente relativi alla manifestazione cutanea) in tutti i casi è determinante, per non confondersi nel metodo (appunto nel "percorso che ci permette di raggiungere lo scopo") tenere ben presente il fatto che l'osservazione viene prima di qualsiasi elaborazione mentale e quindi di qualsiasi ipotesi, e che guardare a lungo, osservare bene, analizzare a fondo e pazientemente il dato obiettivo resta una regola imprescindibile nella diagnosi delle patologie dermatologiche.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

TUTTO È PIÙ DIFFICILE QUANDO LA PELLE È “SCURA”

Giorgio Rovatti - *Pediatra libero professionista*

Il termine “pelle scura” viene frequentemente utilizzato per indicare tutte le tonalità di cute che sono più “scuri”, in modo più o meno spiccato, rispetto a quella che possiamo definire cute “bianca” oppure “caucasica”. Quest’ ultimo termine è ancora usato ma dovrebbe essere abbandonato per il suo indiretto riferimento al concetto di “razza”, scientificamente assai discutibile negli umani. Il concetto di “razza” è una costruzione socio-culturale che non ha un corrispettivo biologico-genetico. Ho adottato il termine “Skin of Color” (SOC) supportato dall’ampio utilizzo nella letteratura scientifica internazionale e dalla esistenza di una Società scientifica Skin of Color Society. L’aumentata mobilità delle popolazioni richiede che pediatri e dermatologi acquisiscano maggiore familiarità con la espressione della patologia cutanea nella SOC per migliorare la loro abilità diagnostica e terapeutica anche tenendo in considerazione il fatto che la preparazione dermatologica, durante il corso di laurea e di specializzazione, è basata su testi ed immagini che sono prevalentemente “tarati” sulla pelle “chiara. Ritengo sia opportuno iniziare con un rapido accenno alle principali caratteristiche fisiologiche distintive e peculiari della SOC, con particolare riguardo a manifestazioni del tutto “normali” che possono difficoltà interpretative. La SOC ha lo stesso numero di melanociti della cute “bianca”. La differenza cromatica è legata al numero e caratteristiche dei melanosomi. Nella SOC i melanosomi sono:

- più grandi
- più numerosi
- dispersi singolarmente nel citoplasma dei cheratinociti
- distribuiti in tutto lo spessore dell’epidermide

In letteratura sono riportati dati discordanti e non conclusivi su altre caratteristiche strutturali quali: aumentato numero e dimensioni ghiandole apocrine, spessore della giunzione dermoepidermica, contenuto ridotto in ceramidi, maggiore spessore del corneo e transepidermal water loss .

È opportuno sottolineare che la SOC non conferisce protezione “totale” nei confronti dei raggi UV solari e che, di conseguenza, essa può andare incontro a ustione solare e a fotodermatosi anche se è meno soggetta a “photoaging” ed a tumori cutanei epiteliali e melanocitari.

Una menzione a parte va riservata ai capelli delle popolazioni originarie della Africa subsahariana ed a quelle che da esse discendono. Le caratteristiche distintive sono:

- sezione reniforme avvolti a spirale
- scarso contenuto lipidico
- minore densità per cm²
- minore velocità di crescita
- minori “tensile strength”

Nei bambini appartenenti a popolazioni caratterizzate da SOC, è possibile evidenziare alcune manifestazioni cutanee, perfettamente normali, che possono trarre in inganno:

- tonalità più chiara del neonato rispetto ai genitori

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

- marcata iperpigmentazione neonatale dei genitali esterni maschili e femminili
- iperpigmentazione del terzo supero- esterno del padiglione auricolare visibile nei lattanti
- iperpigmentazione del dorso delle falangi distali di mani e piedi, rilevabile dal primo mese di vita
- con tendenza ad attenuarsi dopo 2-3 anni
- pigmentazione della mucosa gengivale che si rileva già nei lattanti ed aumenta col passare del tempo e si estende al resto del cavo orale (normalmente la pigmentazione fisiologica non raggiunge il margine libero della gengiva)
- macchia mongolica neonatale/infantile molto evidente ed estesa con coinvolgimento di sedi normalmente non interessate nei bambini “bianchi”
- marcata ipertricosi prepuberale con tendenza alla diminuzione di intensità nel tempo (particolarmente bambini provenienti dal sub continente indiano)
- Linee di demarcazione pigmentaria o linee di Voigt (linee di marcata demarcazione fra aree con diversa intensità di pigmentazione che si rendono più visibili in età peripuberale)
- Linee di pigmentazione transitoria del neonato (Transient Pigmentary Lines of the Newborn: linee orizzontali parallele osservabili nei neonati prevalentemente all’addome)
- La SOC può rendere più complessa la diagnosi di affezioni cutanee, anche di frequente e comune osservazione, a causa di:
 - effetto “mascheramento”, che riguarda in particolare l’eritema, meno visibile e sostituito sostanzialmente da un colore grigio-cinereo; questa caratteristica è probabilmente la più confondente anche nella diagnosi di patologie comuni (esantemi, dermatite atopica...)
- La sede, il pattern evolutivo delle lesioni, la distribuzione, il prurito ed altri indizi diagnostici dovranno essere valorizzati per supplire a questa “carezza”
- accentuazione del contrasto fra aree normopigmentate ed ipopigmentate che rende particolarmente visibili alcune patologie con effetti esteticamente evidenti e di notevole impatto sulla self-body image (es: vitiligo, pitiriasi alba)
- diversa espressione “topografica” di alcune affezioni.
- Gli esempi più comuni possono essere la Pitiriasi rosea che tende ad interessare collo e viso normalmente risparmiati nei pazienti a pelle “chiara” oppure la Dermatite Atopica che può interessare le regioni estensorie degli arti in luogo delle regioni flessorie.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Vanno poi ricordate particolari modalità reattive peculiari:

- la SOC è caratterizzata dalla tendenza ad una iperpigmentazione postinfiammatoria che, per la sua persistenza ed impatto estetico, può essere particolarmente disturbante.
- L'esempio migliore è rappresentato dalla acne volgare ove le lesioni eritematose, rese meno apprezzabili nella SOC, creano meno imbarazzo delle iperpigmentazioni residue. L'approccio terapeutico di questa comune affezione dovrebbe quindi dare priorità ad un rapido ed efficace trattamento della flogosi per evitare iperpigmentazione residua e ad una riduzione della iperpigmentazione già esistente, prestando attenzione a trattamenti eccessivamente irritanti
- nella SOC è comune la proclività a:
 - ✓ reazioni papulo / follicolari (es. dermatite atopica con "follicular prominence", pitiriasi rosea papulare, pitiriasi versicolor follicolare),
 - ✓ lichenificazione
 - ✓ formazione di cheloidi, decisamente più frequenti rispetto alla cute "bianca"

Alcune condizioni dermatologiche, pur riscontrabili in tutte le popolazioni, sono più frequenti nei soggetti con SOC:

- Transient pustular melanosis neonatale (4.4% afroamericani vs 0.6% neonati "bianchi")
- Acne keloidalis nuchae
- Melanonichia striata (aumenta di frequenza con età; presente nel 50% dei soggetti oltre i 50 anni)
- Alopecia da trazione (legata soprattutto a stili di acconciatura)
- Pomade acne (reazione acneiforme dovuta a prodotti oleosi occlusivi nella cura dei capelli)
- Nevo di Ota e di Ito (prevalentemente nelle popolazioni orientali)

È necessario menzionare alcune pratiche rituali e terapeutiche, tradizionali in alcune popolazioni, che possono essere confuse con manifestazioni cutanee di "child abuse" (scarificazioni rituali, "nevi apotropaici", esiti ecchimotico/purpurici di coining/spooning, esiti di moxibustione, esiti di coppettazione...)

Bibliografia essenziale:

- Templeton AR *Biological Races in Humans Stud Hist Philos Biol Biomed Sci.* 2013 Sep; 44(3): 262-271.
- Taylor and Kelly's *Dermatology of skin of color* Second edition Mac Graw -Hill
- Agim NG et Al- *Normal Skin Findings and Cultural Practices in Pediatric Patients with Skin of Color Dermatol Clin* 40 (2022) 73-81
- Brown-Korsah J et Al-*Variations in genetics, biology, and phenotype of cutaneous disorders in skin of color e Part I: Genetic, biologic, and structural differences in skin of color JAAD Vol 87, Iss 6, Pagg 1239-1258, December 2022*
- McKenzie S et Al -*Variations in genetics, biology, and phenotype of cutaneous disorders in skin of color. Part II: Differences in clinical presentation and disparities in cutaneous disorders in skin of color JAAD Vol 87, Iss 6, Pagg 1261-1270 December 2022*

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

UNA, POCHE, MOLTE PAPULE

Sara Poggiali - MD, PhD Azienda USL Toscana Sud-Est, Siena, Italy

Nei trattati classici di semeotica dermatologica (1) la papula viene definita come “una rilevatezza solida della pelle, di piccole dimensioni, nettamente circoscritta, di grandezza variabile a 1 a 5 mm, che regredisce senza lasciare esiti cicatriziali”.

Normalmente le papule, infatti, regrediscono lasciando una acromia con o senza desquamazione o una pigmentazione transitoria come si osserva spesso nel lichen ma anche nella sifilide secondaria, malattia a trasmissione sessuale storicamente “cara” a noi dermatologi, tutt’altro che scomparsa e purtroppo, spesso insospettata e misconosciuta soprattutto negli adolescenti che hanno abitudini sessuali sempre più precoci e sempre meno “caute” (2).

Tali rilevatezze, sono sempre una conseguenza di una “iperplasia” dell’epidermide o degli strati superficiali del derma o di una “infiltrazione” da parte delle cellule del sistema immunitario all’interno della cute stessa. La papula classicamente può essere puntiforme, miliare, lenticolare e raramente raggiunge dimensioni maggiori come ad esempio, le papule della sifilide secondaria avanzata.

In base alla etiologia si possono distinguere papule piane (lichenoidi) papule emisferiche, ombelicate, ipertrofiche. In base alla forma le papule possono essere rotondeggianti, ovalari o poligonali.

Il colore delle papule può essere variabile dal rosa al rosso bruno fino al lilla. Questo congresso si intitola “Dalla morfologia alla diagnosi” ed è proprio vero che, proprio come in uno spartito musicale poche note in fila fanno spesso riconoscere una melodia nota, così per il dermatologo una papula giallastra fa subito pensare allo xantogranuloma giovanile, papule piane, di forma poligonale e di color lilla richiamano subito alla mente il lichen ruber planus, così come papule rotondeggianti o emisferiche di colorito rameico e con un piccolo orlo squamoso periferico (collareto di Bielt) non possono non far pensare al sifiloderma papuloso! Tuttavia, il titolo della relazione assegnatomi da Prof Arcangeli “Una poche molte papule”, non mi ha fatto solo pensare alla musica ma anche alla letteratura ed in particolare a Luigi Pirandello, che nel suo capolavoro indiscusso “Uno nessuno centomila”, pubblicato nel 1926 fa riflettere sul fatto che un uomo non sia “uno” ma possa essere “centomila” a causa delle immagini che gli altri costruiscono addosso a quell’individuo. E così, per sillogismo, mi è venuto in mente come tante malattie papulose siano in effetti spesso caratterizzate da “centomila” morfe diverse perché in grado di assumere sfaccettature molto diverse nei diversi individui che ne sono affetti ed occupandomi di immunologia pediatrica, non solo di dermatologia, ho pensato a come il responsabile di questo “relativismo” per niente diverso dal relativismo pirandelliano, non sia altro che il nostro sistema immunitario. Un esempio banale che mi è subito venuto in mente è quello del virus HPV che causa le piccole verruche “volgari” nei bambini immunocompetenti, ma anche verruche più grandi e spesso resistenti alla terapia nei bambini con banali sindromi respiratorie ricorrenti, verruche “albero” nei soggetti con deficienza congenita dei linfociti CD28+ cosparsi di lesioni mostruose ma comunque “sani”, fino alle verruche giganti e diffuse potenzialmente letali dei bambini con gravi sindromi da immunodeficienza

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

congenita come la deficienza di GATA2 (3). Analogamente all'HPV si comporta il virus responsabile del mollusco contagioso ed è oggettivamente difficile trovare molluschi disseminati se non nei pazienti che soffrono di dermatite atopica, patologia sicuramente banale ma che comunque comporta sempre un "imbalance" e un'anergia dei linfociti Th2, le sentinelle contro le infezioni virali... Senza dimenticare che molluschi contagiosi balloniformi giganti, disseminati e in sedi insolite possono essere il primo segno di una immunodeficienza acquisita da HIV. E così altre malattie papulose come la acrodermatite di Giannotti Crosti possono assumere morfe diverse, persino papulo-bollose a seconda dell'interazione del sistema immunitario dell'ospite con il virus dell'EBV e del conseguente infiltrato infiammatorio che si forma. Nella malattia papulosa per antonomasia il lichen, la natura di un possibile agente virale scatenante non è nota, più volte è stato chiamato in causa il virus HCV, ma è certo che il caratteristico infiltrato a banda alla giunzione dermo epidermica che la caratterizza sia comunque una conseguenza di una iperattivazione del sistema immunitario e che le caratteristiche di tale infiltrato ne condizionino la morfa clinica, ad esempio nel lichen ipertrofico. *"La realtà che ho io per voi è nella forma che voi mi date; ma è realtà per voi e non per me; la realtà che voi avete per me è nella forma che io vi do; ma è realtà per me e non per voi; e per me stesso io non ho altra realtà se non nella forma che riesco a darmi."* Questo scriveva Luigi Pirandello nel suo capolavoro ed è senza dubbio, un ragionamento che si applica a tante malattie dermatologiche, soprattutto alle "grandi simulatrici" forse perché spesso l'occhio vede ciò che vuole vedere o forse perché ci sono anche diagnosi "più scomode di altre"! Certamente di fronte ad papula genitale è più facile e "comodo" pensare che si tratti di una banale infezione batterica e decapitare una sifilide primaria con una terapia antibiotica topica, così come di fronte a papule diffuse e pruriginose è semplice prescrivere del cortisone pensando ad uno strofalo e magari rendere "incognita" una scabbia... Tuttavia, per dirla con le parole di un altro grande scrittore, Antoine de Saint-Exupéry: *"Ceci n'est pas un chapeau"*... la realtà non è mai come si vede o come si vuole vedere e se è vero che in dermatologia la visita spesso è uno sguardo, questo sguardo non deve essere mai superficiale o fermarsi alle apparenze.

Bibliografia

- 1) *Dermatologia e venereologia : un testo-atlante ... / Mario Monacelli, Paolo Nazzaro. - Milano : Vallardi, [1967]. - 2 v. (XXX, XX, 1211 p.)*
- 2) Silbert TJ, Niland NF. The clinical spectrum of syphilis in adolescence. *J Adolesc Health Care*. 1984 5(2): 112-6
- 3) ES West et al Generalized verrucosis in a patient with GATA 2 deficiency *Br J Dermatol* 2014 170 (5): 1182-6

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

TUTTI I COLORI DELLE SQUAME

Evridiki Nikita, *Specialista in Dermatologia e Venereologia, B'clinica Dermatologica, ospedale Universitario Attikon, Atene, Grecia*

Con il termine “squama” si definisce un accumulo di materiale corneo rilevato rispetto alla superficie cutanea, dovuto ad una diminuzione del normale turnover dell'epidermide, che nell'uomo oscilla tra i 44-56 giorni. La squama è la lesione elementare patognomonica di numerose patologie, la più famosa delle quali è la psoriasi, ma è riscontrata anche nelle neoplasie cutanee (carcinoma squamocellulare) o nelle dermatofitosi (pityriasi versicolor, tinea), ed in dermatosi congenite in particolare le ittiosi. Esistono diversi termini per caratterizzare le dermatiti squamose, come ad esempio esantema “desquamante”, “psoriasiforme”, “pitiriasiforme”, “lichenoidale”, “keratosico” ed “esfoliante”.

Questi termini a loro volta sono ripetutamente indice di patologie dermatologiche specifiche. I sintomi principali, a seconda della patologia a monte dell'accumulo delle squame, possono essere il prurito, l'arrossamento il bruciore, e per quanto riguarda quelli cutanei-locali, essere accompagnati a volte, anche dalla presenza di altre lesioni come papule e/o placche. Questo conferma che la dermatologia è probabilmente la specializzazione a cui si adisce alla perfezione il “τὰ πάντα ῥεῖ” (“tutto scorre”) di Eraclito, considerando non solo la vasta gamma interpretativa delle varie lesioni verso un ampio ventaglio diagnostico, ma anche la coesistenza di più tipi di lesioni stabili oppure variabili, nel corso della stessa patologia. Oltre ai casi descritti, bisogna prendere in considerazione anche i casi meno frequenti in malattie con coinvolgimento sistemico caratterizzate da squame, nella sindrome di Kawasaki, più comune nei bambini, e nel linfoma cutaneo a cellule T. L'osservazione di un eritema squamoso, associato con sintomi sistemici come la febbre e dolore, fungono da campanello d'allarme conducendo una diagnosi tempestiva, vista la prognosi riservata di queste entità nosologiche. Nei bambini le dermatiti squamose di più frequente riscontro sono la dermatite atopica, con una desquamazione lieve, furfuracea, la psoriasi, con squame grosse, nette e ben delineate, la dermatite seborroica con squame giallastre e unte, la pityriasi rosea con squame bianco/rosa farinacee e le dermatofitosi con squame biancastre ad anello. Non sono poche le volte comunque, il dermatologo si trova in mezzo ad un “duello” diagnostico, specialmente quando sono affette le aree del pannolino laddove a causa dell'umidità, le squame possano “recitare” cambiando colore, forma e consistenza, mimando di essere più di una patologia dermatologica. Il catalogo non finisce qui, le squame prediligono anche malattie pediatriche come la scarlatina, e la quinta malattia, la scabbia, la malattia di Darrier, la pellagra, la cheratosi plantare giovanile, l'intertrigine e l'erythrasma, offrendo al dermatologo mille ed una diagnosi delle squame.

Bibliografia

1. Ravichandran K, et al J. An efficient approach to an automatic detection of erythematous-squamous diseases. *Neural Computing and Applications*. 2014;25(1):105-14
2. Maghooli K, et al. Differential diagnosis of erythematous-squamous diseases using classification and regression tree. *Acta Inform Med*, 2016;24(5):338342

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LE MACCHIE ROSSE VASCOLARI

Andrea Diociaiuti, Responsabile Struttura Semplice "Centro delle Dermatosi Complesse e delle Genodermatosi" presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

È necessario distinguere tra malformazioni congenite e tumori vascolari, i quali presentano caratteristiche cliniche completamente differenti. Il termine emangioma dell'infanzia viene riservato alle lesioni con potenziale accrescimento e successiva involuzione e per alcune lesioni acquisite. Le malformazioni vascolari congenite permanenti in base alla componente prevalente si distinguono in malformazioni capillari (attualmente denominate angiomi piani o port-wine stain secondo gli anglosassoni), venose, linfatiche, arteriose o miste (con più componenti costitutive). Dal punto di vista funzionale (reologico) si distinguono ulteriormente malformazioni a lento flusso (venose, linfatiche, capillari) o a flusso rapido (arteriose). L'approccio diagnostico nel caso degli emangiomi è fondamentalmente clinico mentre si ricorre ad approfondimenti radiologici e/o strumentali solo nei casi in cui si sospetta il coinvolgimento di strutture profonde come ad esempio le vie respiratorie superiori o nel caso si voglia escludere l'associazione con altre patologie nell'ambito di sindromi complesse. Per quanto riguarda le malformazioni vascolari, a parte il semplice angioma piano non associato ad ipertrofia della regione interessata e senza distribuzione trigeminale è assai frequente il ricorso alla consultazione multidisciplinare. Il tipo di consultazione dipende dalla localizzazione, dalla presenza di eventuali sintomi o deformità. Nel caso dell'emangioma il trattamento va riservato solo a quelle lesioni che coinvolgono strutture con particolare valenza estetica o funzionale come ad esempio l'occhio, il naso, la bocca, le orecchie e i genitali o per una localizzazione in prossimità delle vie aeree superiori. In questi casi lo steroide ad alte dosi è il trattamento di prima linea. Per quanto riguarda l'angioma piano il trattamento di scelta è con il dye-laser pulsato a 595 nm che nel caso di localizzazioni al viso deve essere intrapreso entro il primo anno di vita per avere i migliori risultati. Nel caso delle altre malformazioni vascolari bisognerà valutare caso per caso ma in generale l'asportazione chirurgica nel caso di malformazioni arterovenose con fistola arterovenosa, la scleroterapia per i linfangiomi macrocistici. Nel caso delle malformazioni venose il bendaggio compressivo e l'aspirinetta possono evitare o ritardare le eventuali complicanze. In tutte le malformazioni vascolari complesse è necessario comunque un approccio multidisciplinare.

Classificazione

La nomenclatura delle anomalie vascolari è estremamente confusa con notevoli differenze a livello internazionale. È necessario distinguere tra malformazioni congenite e tumori vascolari, i quali presentano caratteristiche cliniche completamente differenti (vedi tabella 1). Il termine emangioma dell'infanzia viene riservato alle lesioni con potenziale accrescimento e successiva involuzione e per alcune lesioni acquisite. Le malformazioni vascolari congenite permanenti vengono attualmente denominate angiomi piani o port-wine stain secondo gli anglosassoni (1).

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Tabella 1 Differenze tra l'emangioma e le malformazioni vascolari

	Tumori (emangiomi)	Malformazioni vascolari
Presente alla nascita	70% post-natali	sempre
Rapporto M/F	1:3-1:5	1:1
Storia naturale	1-2.6% alla nascita	
10-12% a 1 anno	0.3-0.5% l'angioma piano	
Istologia	Iperplasia endoteliale	Normale turnover endoteliale
Storia naturale	Proliferazione, stabilizzazione e involuzione	Crescita proporzionale con possibile lenta espansione
Modificazioni ossee	Rara ipertrofia o modificazione dell'osso sottostante	Flusso lento: distorsione ipertrofia o ipoplasia. Flusso rapido: distruzione, distorsione o ipertrofia

In base alla componente prevalente si distinguono malformazioni capillari, venose, linfatiche, arteriose o miste (con più componenti costitutive). Dal punto di vista funzionale (reologico) si distinguono ulteriormente malformazioni a lento flusso (venose, linfatiche, capillari) o a flusso rapido (arteriose). Pertanto le vecchie terminologia andrebbero abbandonate facendole confluire nella nuova nomenclatura. I termini "fragola, ciliegia ed emangioma capillare" dovrebbero essere compresi nell'emangioma dell'infanzia. Il termine "emangioma cavernoso" dovrebbe essere abbandonato perché impiegato sia per le forme tumorali che malformative.

Vasodilatazioni transitorie

Esistono delle manifestazioni minori che spesso vanno incontro a regressione spontanea e che non dovrebbero essere comprese nell'ambito delle malformazioni. Vecchi termini come "il nevo flammeo", "il salmon patch", "il bacio dell'angelo" ed "il morso della cicogna" indicano ectasie capillari dermiche minori non assimilabili alle malformazioni capillari (port-wine stain secondo gli anglosassoni) permanenti. Si tratta di macchie rosa pallido a bordi irregolari, con incidenza del 42% in epoca neonatale, localizzate più frequentemente sulla nuca (morso della cicogna), palpebre e gabbella (bacio dell'angelo). Le macchie aumentano di intensità con il pianto e con la febbre ma scompaiono generalmente entro il primo anno di vita. Le macchie della nuca possono persistere anche in età adulta e vengono indicate con il termine di nevo di Unna. Un altro fenomeno transitorio non malformativo è costituito dalla cutis marmorata, costituita da un reticolo blaugastro marmoreo del tronco e delle estremità. Si tratta di un fenomeno di risposta al freddo del bambino che scompare fisiologicamente entro il primo anno di vita.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

TUMORI VASCOLARI

Emangioma dell'infanzia

È il tumore vascolare più frequente nell'infanzia. L'incidenza alla nascita è dell'1-2.6% ma raggiunge il 10-12% entro il primo anno di vita. È particolarmente frequente (23%) nei prematuri al di sotto di 1Kg alla nascita. L'emangioma ha una fase di iniziale proliferazione di circa 3-6 mesi e che comunque raramente va oltre il 18° mese. La fase regressiva dura dai 2 ai 6 anni e generalmente si completa prima dei 10 anni. Il grado di involuzione è molto variabile e non è correlato con la grandezza, la posizione e l'aspetto della lesione. Nel 50% la regressione è totale ma negli altri casi possono residuare teleangectasie, atrofia, tessuto fibrolipomatoso e cicatrici soprattutto in caso di precedenti ulcerazioni (2).

Clinica

Inizialmente si manifesta come una macchia ipopigmentata ricoperta da teleangectasie o come una macchia rosso brillante o eritematosa superficiale spesso con superficie e bordi irregolari. L'8% dei bambini affetti ha una singola lesione generalmente nella regione della testa/collo (60%). Quando sono presenti numerose lesioni di piccole dimensioni è lecito sospettare un'angiomatosi viscerale con interessamento epatico e possibile insufficienza cardiaca ad alta gittata. Sono frequenti anche presentazioni atipiche come l'emangioma sottocutaneo di colore bluastro, l'emangioma teleangectasico, che può confondersi con un angioma piano, l'emangioma simile ad una malformazione arterovenosa (AVM-like) e l'emangioma congenito. Quest'ultimo si presenta come un nodulo violaceo teleangectasico che si distingue in rapidamente involutivo o non involutivo.

Complicanze

Nella fase proliferativa sono possibili l'ulcerazione, il sanguinamento e l'infezione nel 5% dei casi. Questi fenomeni avvengono più frequentemente sulle labbra e sulla zona genitale, ove l'abrasione e/o la macerazione è più comune. Raramente l'ulcerazione e la conseguente infezione possono dar luogo ad estese aree di necrosi e distruzione dei tessuti molli della faccia nonché distruzione del tessuto cartilagineo del naso o dell'orecchio. Buona parte delle complicanze possibili dipendono fondamentalmente dalla localizzazione e dalle dimensioni della lesione, la quale essendo di natura benigna provoca conseguenze estetico-funzionali attraverso un meccanismo di compressione. Gli emangiomi della palpebra possono oscurare il campo visivo provocando un'ambliopia e impedendo lo sviluppo della visione binoculare. È sufficiente un oscuramento di 1-2 settimane del campo visivo per impedire lo sviluppo corretto della visione. Inoltre è possibile anche una distorsione corneale con conseguente miopia e astigmatismo. Lo strabismo è un'ulteriore complicanza causata da un erroneo allineamento dei bulbi oculari dovuto al coinvolgimento dei muscoli extraoculari. L'ostruzione subglottica può essere letale e si sviluppa subdolamente manifestando uno stridore bifasico con o senza di stress respiratorio. Un bambino con un emangioma subglottico può presentarsi frequentemente con una diagnosi errata di laringotracheite o croup. In questi casi è necessario intervenire precocemente con trattamenti aggressivi per evitare temibili conseguenze. I bambini con un emangioma nella regione della barba hanno un rischio aumentato di sviluppare un'ostruzione delle vie aeree superiori o del condotto uditivo. La presenza di emangiomi epatici multipli o un singolo emangioma cutaneo di grandi dimensioni può portare ad un'insufficienza cardiaca ad alta gittata potenzialmente letale. La presenza di trombocitopenia in associazione con un

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

emangioma è stata descritta per la prima volta da Kasabach e Merritt, dai quali prende nome il fenomeno caratterizzato da coagulazione intravasale disseminata. Le conseguenze sono anemia, allungamento dei tempi della coagulazione, ipofibrinogenemia, ed elevati D-dimeri e fibrine

Malformazioni vascolari

Le malformazioni vascolari sono congenite e generalmente evidenti sin dalla nascita. Alle volte, però, eventi traumatici o modificazioni ormonali puberali possono rivelarle successivamente. In ogni caso a differenza dell'emangioma non hanno nessuna tendenza alla regressione spontanea

Malformazioni capillari

ANGIOMA PIANO (Port-wine stain)

L'angioma piano è la malformazione vascolare più comune e interessa lo 0,3% di tutti i neonati. Si presenta come una macula eritematosa congenita, di frequente osservazione e di intensità variabile dal rosa pallido al rosso vinoso; l'estensione e la forma sono variabili.

La lesione si localizza più frequentemente al volto e agli arti, è asimmetrico rispetto alla linea mediana e talora deborda sulle mucose. La crescita della lesione è proporzionata all'accrescimento del bambino ed il colore si attenua nei primi anni di vita per poi successivamente scurirsi durante la pubertà e durante la mezza età, periodo in cui la lesione può anche ispessirsi e formare dei noduli sulla sua superficie. L'angioma piano è in massima parte isolato ma può associarsi anche ad anomalie vascolari combinate (3). A livello istologico la lesione è caratterizzata da un'ectasia della rete capillare del derma papillare e reticolare superficiale senza proliferazione cellulare delle pareti vascolari, le quali appaiono normali. È stata inoltre dimostrata una scarsità di fibre nervose ed in particolare delle fibre perivasali che regolano il tono della parete capillare che potrebbe costituire il difetto primitivo della malformazione. In questi casi sono necessari approfondimenti strumentali qualora si sospettano malformazioni associate. La diagnosi è clinica e la prognosi è favorevole. Si tratta di una problematica fondamentalmente estetica ma con conseguenza psicologiche potenzialmente gravi.

Malformazioni linfatiche

Si presentano come lesioni vescicolose superficiali o come noduli- masse sottocutanee composte da capillari linfatici dilatate. Vengono suddivisi in microcistici (linfangioma), macrocistici (igroma cistico) o combinati. Le lesioni si presentano congenite o prima dei 2 anni di età ma raramente anche durante l'adolescenza. Raramente involgono spontaneamente ma possono sanguinare al loro interno. È possibile l'associazione con linfedema e ipertrofia ossea soprattutto sul volto e alle estremità (4).

Malformazioni venose

Sono generalmente visibili alla nascita ma possono presentarsi anche in età adulta. L'aspetto clinico è di chiazze blu-violacee o di papulo-noduli e placche di consistenza molle. Possono essere localizzate o estese e si localizzano più frequentemente al volto, tronco, estremità ma possono interessare anche le ossa e gli organi interni. La presenza di lesioni viscerali multiple suggerisce un disordine ereditario. Le lesioni sono facilmente compressibili, ma i pazienti lamentano spesso dolore in particolare al mattino. Questo potrebbe essere dovuto alla loro tendenza alla stasi e trombosi. La malformazione craniofac-

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

ziale provoca una caratteristica asimmetria e una distorsione anche a livello del palato e delle orbite. La presenza di malformazioni multiple venose cutanee e gastrointestinali configura la blue rubber bleb nevus syndrome a trasmissione autosomica dominante. Le lesioni gastrointestinali sono friabili e tendono facilmente al sanguinamento provocando anemia e complicanze gastrointestinali.

MALFORMAZIONI ARTEROVENOSE

Sono le malformazioni a flusso rapido più diffuse in età pediatrica. Sono congenite ma non sempre evidenti alla nascita. Spesso intracraniche possono localizzarsi agli arti inferiori, al tronco e organi interni. Si presentano sulla cute con le apparenze di un angioma piano ma con la tendenza all'espansione durante la pubertà e con la presenza di una massa pulsante sottostante.

Malformazioni miste

Possono essere capillaro-linfatiche, capillaro-linfatico-venose, capillaro-linfatico-artero-venose. Vengono suddivise a rapido e a lento flusso e si associano spesso a ipertrofia scheletrica e dei tessuti molli. Cutis Marmorata Teleangectasica Congenita

Detta anche livedo reticularis congenita si presenta come un reticolo venoso profondo eritematoviolaceo localizzato o generalizzato con associata atrofia della cute. Le lesioni sono più frequentemente unilaterali e segmentali. Nei primi 2 anni di vita si assiste ad un notevole miglioramento delle lesioni. Nel 27% dei casi ci sono alterazioni dell'arto coinvolto di tipo ipertrofico o ipotrofico, ma sono possibili anche alterazioni neurologiche, genitali e craniofacciali.

Bibliografia

- 1) Redondo P. Classification of vascular anomalies (tumours and malformations). *Clinical characteristics and natural history. An Sist Sanit Navar.* 2004;27 Suppl 1:9-25.
- 2) Smolinski KN, Yan AC. Hemangiomas of infancy: clinical and biological characteristics. *Clin Pediatr (Phila).* 2005 Nov-Dec;44(9):747-66.
- 3) Lee BB. Critical issues in management of congenital vascular malformation. *Ann Vasc Surg.* 2004 May;18(3):380-92.
- 4) Enjolras O, Chapot R, Merland JJ. Vascular anomalies and the growth of limbs: a review. *J Pediatr Orthop B.* 2004 Nov;13(6):349-57.
- 5) Reith W, Shamdeen MG. [Vascular malformations in newborn infants, infants and children] *Radiologe.* 2003 Nov;43(11):934-47.
- 6) Garzon MC, Huang JT, Enjolras O, Frieden IJ. Vascular malformations. Part II: associated syndromes. *J Am Acad Dermatol.* 2007 Apr;56(4):541-64.
- 7) Elsayes KM, Menias CO, Dillman JR, Platt JF, Willatt JM, Heiken JP. Vascular malformation and hemangiomatosis syndromes: spectrum of imaging manifestations. *AJR Am J Roentgenol.* 2008 May;190(5):1291-9.
- 8) Musumeci ML, Schlecht K, Perrotta R, Schwartz RA, Micali G. Management of cutaneous hemangiomas in pediatric patients. *Cutis.* 2008 Apr;81(4):315-22.
- 9) Chan YC, Giam YC. Guidelines of care for cutaneous haemangiomas. *Ann Acad Med Singapore.* 2005 Jan;34(1):117-23.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

WHATSAPP: LE DIAGNOSI CHE HO FATTO E QUELLE CHE HO SBAGLIATO

Pierangela Rana - Pediatra libero professionista

Nata nel 2009 come un'alternativa agli SMS, è lo strumento di comunicazione più popolare al mondo (oltre due miliardi di utenti). Caratteristica la crittografia end-to-end: solo il mittente e il destinatario possono leggere il messaggio, garantendo la privacy delle informazioni condivise.

Le caratteristiche "spunte" consentono di sapere se il messaggio è stato inviato, se è stato consegnato e se il destinatario lo ha letto (salvo diverse impostazioni del destinatario). Non risulta definito se il medico abbia l'obbligo di rispondere a richieste di consultazione online e in quali tempi. In una sanità sempre più congesta questa app sembra una buona soluzione per ridurre il numero di visite superflue. Anche se l'impatto in ambito clinico è ancora poco studiato, sempre più medici ne usufruiscono (Secondo un'indagine dell'Osservatorio Innovazione Digitale in Sanità del Politecnico di Milano il 42% dei medici la utilizza). Circa l'aspetto legale, avendo la Cassazione già riconosciuto valore probatorio per gli SMS e per le immagini contenute negli MMS (Cass. Civ. 11/5/05 n. 9884), tali disposizioni normative sono state invocate per i messaggi WhatsApp ai quali si applicano tutte le norme in materia presenti nel nostro ordinamento. Vantaggi: semplifica i contatti, offre la possibilità di scambiarsi file, riduce il numero di visite superflue con reale risparmio di tempo.

Criticità: scarsa qualità e attendibilità delle foto, insufficienti informazioni anamnestiche, impossibilità di esame obiettivo.

Rischi: ritardo diagnostico, errore diagnostico, rischio legale.

Per la caratteristica immediatezza, ha abituato la gente ad ottenere subito risposte, a qualunque ora, induce alla convinzione che è possibile ottenere diagnosi e terapia bypassando la visita medica e genera bisogni inesistenti.

Ogni giorno un pediatra riceve in media 20 whatsapp dai contenuti i più disparati nel 50% corredati da immagini seguiti dalla domanda: Che può essere? Che faccio? Il motivo più frequente per cui WA viene utilizzata è una lesione della pelle per cui Google ha inventato Dermatology Assist, basato sull'intelligenza artificiale e addestrato con 65.000 immagini, riconosce 288 malattie dermatologiche attraverso tre foto da caricare sull'app e qualche domanda a restringere il campo di ricerca. Il 19 maggio 2021 ha ricevuto il marchio CE per l'uso in Europa mentre in America non è stata ancora autorizzata (la FDA non ha valutato la sicurezza e l'efficacia di questo strumento per la scarsità di prove e la bassa qualità metodologica dei lavori esistenti).

In questo lavoro si esaminano insieme i casi in cui, in base alle immagini inviate e alle informazioni fornite, è possibile formulare diagnosi certe ed eventualmente consigliare l'intervento terapeutico, quando invece il materiale è insufficiente ed è necessaria la visita medica o quando si sbaglia.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione



Per esempio da questa foto si evince chiaramente la natura della lesione e si può fornire il consiglio terapeutico. Diversamente un'immagine come quella che segue suggerisce diverse possibilità diagnostiche, da un'ecchimosi da trauma accidentale o da abuso, a un disordine della coagulazione, a una vasculite. In tal caso si rende necessaria la visita per un'anamnesi approfondita, un esame obiettivo ed eventuali indagini.



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

REPORT 17 CASI:

- 7 VISITE inevitabili
- 7 COMUNICAZIONE DIAGNOSI E CONSIGLIO TERAPEUTICO con risparmio di tempo e di visite superflue
- 1 OSPEDALIZZAZIONE
- 1 ERRORE
- 1 COLLOQUIO TELEFONICO per acquisire ulteriori informazioni.

Naturalmente la tecnologia, ormai inevitabile in ogni ambito, può essere molto vantaggiosa, se utilizzata con criterio, ma nulla può sostituire l'occhio, le mani e l'esperienza di un bravo medico, e soprattutto non può sostituire il dialogo e la relazione interumana.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

I CIUFFI DI PELO NEL NEONATO

Mario Cutrone - Specialista Ambulatoriale (Ambulatorio Dermatologia Pediatrica) - Ulss 8 Berica Ospedale San Bortolo Vicenza

- ☐ I ciuffi di pelo non sono un evento frequente nel bambino e ancor di più nel neonato
- ☐ Quando ci sono, è necessario visitare accuratamente il bambino e fare una diagnosi
- ☐ Lo scopo di questa relazione è presentarvi tutte le situazioni in cui ho incontrato ciuffi di pelo nel neonato, cercando di capire assieme a voi quando occuparsene e quando disinteressarsene

Ciuffi di pelo al cuoio capelluto

La presenza di un ciuffo scuro associato a tumefazione/fossetta e anomalia vascolare a tipo malformazione vascolare capillare viene definita "Segno del collare/ciuffo di capelli" (Tuft and hair collar sign) ed è un segno di forte sospetto per disrafismo cranico.

La posizione tipica è sulla linea mediana del cuoio capelluto

Il 41% dei bambini con questo segno presentano reperti anormali

- ☐ 30.4% difetto cranico/osseo con comunicazione diretta con il sistema nervoso centrale nel 28,6%
- ☐ 25 % malformazioni venose
- ☐ 12,5% anomalie del sistema nervoso centrale
- ☐ 34,6% Eterotopia meningea

Cosa fare in presenza di questo segno:

- ☐ Visita pediatrica accurata
- ☐ Risonanza Magnetica
- ☐ In caso di malformazioni, consulenza neurochirurgica

Al cuoio capelluto, la presenza di un ciuffo di peli scuri associato a sottostante cute pigmentata deve invece farci pensare a **UN NEVO MELANOCITICO CONGENITO**

I nevi melanocitici congeniti sono un evento tutt'altro che raro (16% dei nuovi nati)

I nevi melanocitici congeniti di qualsiasi dimensione (e sede) possono già alla nascita presentare ciuffi di peli terminali, e/o peli possono comparire successivamente nel corso della vita.

La localizzazione al cuoio capelluto può rendere più difficile la diagnosi precoce e la delimitazione del nevo melanocitico congenito (per la contemporanea presenza dei capelli)

Cosa fare in questi casi?

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Ispezione clinica attenta:

- ☐ L'ispezione clinica a volte è semplificata dal fatto che il 70% dei neonati non presenta il capillizio con pattern di distribuzione completo
- ☐ In altri casi l'ispezione pur in presenza di peli e capelli riesce semplice per la diversa texture di capelli e peli del nevo
- ☐ In altri casi, con nevi a struttura più estesa e complessa, è molto difficile

Sono necessarie indagini?

- ☐ In presenza di nevo melanocitico congenito gigante del cuoio capelluto/dorso o NMC multipli da molti anni viene proposta l'esecuzione di RMN..

PER CERCARE COSA?

MELANOCITOSI NEURO CUTANEA O SINDROME DEL NEVO MELANOCITICO CONGENITO

3 sottotipi:

- 1) melanocitosi intraparenchimale, il reperto più comune nella risonanza magnetica (RM)
- 2) melanosì leptomeningea (diffusa/localizzata)
- 3) NMC con altre anomalie neurologiche (ritardo nello sviluppo e difficoltà di apprendimento, anomalie del tono, malformazione di DandyWalker/Arnold-Chiari, lissencefalia, agenesia del corpo calloso, astrocitoma, papilloma del plesso corioideo, ependimoma o germinoma pineale).

MELANOCITOSI NEURO CUTANEA O SINDROME DEL NEVO MELANOCITICO CONGENITO

- ☐ La MNC può diventare sintomatica quando la lesione esercita un effetto massa sulle cellule cerebrali, provocando convulsioni, disfunzioni dei nervi cranici/spinali, deficit sensomotori e disfunzioni intestinali/vescicali.
- ☐ I pazienti possono manifestare cefalea, vomito ricorrente, letargia, fotofobia e idrocefalo a causa dell'aumento della pressione intracranica.
- ☐ I sintomi della MNC compaiono generalmente prima dei 2 anni di età
- ☐ È stata segnalata anche una presentazione ritardata nei bambini più grandi, negli adolescenti e negli adulti.

A che età si deve fare la RMN?

La risonanza magnetica con mezzo di contrasto dell'encefalo e della colonna vertebrale idealmente dovrebbe essere eseguita entro i primi 4-6 mesi di vita prima che si verifichi la mielinizzazione, poiché la mielinizzazione del cervello oscura il segnale della melanina.

- ☐ Con le tecniche avanzate oggi disponibili, la sensibilità della risonanza magnetica può essere eseguita anche dopo i 6 mesi.

A chi deve essere eseguita?

- ☐ La letteratura degli ultimi anni discute l'utilità o meno di esecuzione di RMN si screening anche in presenza di 2 soli NMC (di qualsiasi dimensione)

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Su chi debba veramente fare la RMN, la discussione è però ancora aperta...

“Conclusion Based on current evidence, it is not possible to make high-level evidence recommendations regarding routine MRI-screening. The risk of severe neurological complications in patients with CMN is unclear as well as it is not clear how many patients actually benefited from routine MRI. Standardization in studies and a multi-centre prospective study are needed to improve knowledge on neurological involvement and to evaluate MRI-screening. For now, every clinical centre should decide on its own policy and weigh the advantages and disadvantages of MRI screening in high risk CMN. Nonetheless, an MRI is recommended at any age, when an individual develops new neurological signs and symptoms.”
 Si deve intervenire chirurgicamente SUBITO? La possibilità di una regressione/desquamazione del nevo melanocitico congenito del cuoio capelluto è esperienza di tutti i DermPed e deve essere esplicitata ai genitori per concordare il percorso assistenziale del bambino

- ☐ La regressione/desquamazione clinica non corrisponde a una risoluzione istologica.
- ☐ “despite the clinical disappearance of congenital melanocytic nevi, nevus cells may still be present histologically. This may have important consequences. Parents should be informed that, despite the apparent resolution, the potential risk of malignant transformation has not been completely eliminated.
- ☐ “We do not know whether the clinically invisible nevus has a similar or lower risk of malignant transformation than that of a nonregressing congenital melanocytic nevus. Our findings suggest, however, that clinical follow-up should be continued”

La texture e il colore dei peli del nevo, anche dopo regressione/desquamazione rimane comunque diversa rispetto a quella dei capelli «normali»

- ☐ Cosa fare quindi in caso di ciuffo scuro con NMC?
- ☐ Valutare dimensioni e numero dei nevi
- ☐ Valutare RMN (nei primi 6 mesi)
- ☐ Follow up

Oltre al ciuffo scuro dobbiamo cercare anche eventuali ciuffi chiari.

PIEBALDISMO, fenomeno:

- ☐ autosomico dominante
- ☐ Il caratteristico ciuffo bianco è visibile fin dalla nascita con un aspetto grossolanamente triangolare
- ☐ Possono essere coinvolti ciglia e sopracciglia
- ☐ Chiazze bianche possono comparire a volto, tronco e arti
- ☐ Nessuna terapia

C'è qualcosa a cui dobbiamo fare attenzione?

- Somigliante al ciuffo del piebaldismo, il ciuffo bianco della rarissima sindrome di Waardenburg (associata a sordità congenita, eterocromia dell'iride)

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Sindrome di Waardenburg

- ☐ Labioschisi (rara)

Sordità (più comune nella malattia di tipo II)

- ☐ Occhi blu estremamente chiari o eterocromia
- ☐ Pelle, capelli e occhi di colore pallido (albinismo parziale)
- ☐ Rigidità articolare
- ☐ Possibile lieve ritardo
- ☐ esoftalmo (nel tipo I)
- ☐ Ciuffo bianco di capelli o canizie precoce

Cosa fare quindi in caso di ciuffo bianco?

- ☐ Informarsi sull'eventuale familiarità per sordità (congenita)
- ☐ Le otoemissioni acustiche eseguite di routine alla nascita dovrebbero essere sufficienti alla diagnosi differenziale, ma è preferibile organizzare anche ABR

Cosa cercare ancora al cuoio capelluto?

Aplasia cutis congenita (ACC)

- ☐ è un difetto focale congenito della cute. ☐ 0,5% dei neonati a Venezia
- ☐ Il 70% dei casi è localizzato al cuoio capelluto
- ☐ Solitamente si tratta di lesioni di piccole dimensioni
- ☐ Evoluzione verso una cicatrice cheloidea.
- ☐ Perché ne stiamo parlando in questa relazione sui ciuffi di capelli?
- ☐ Nella maggior parte dei casi l'ACC è un difetto isolato.
- ☐ Raramente può essere associato a malformazioni

- Gruppo 1: aplasia cutis congenita senza anomalie multiple. Può essere autosomica dominante o sporadica.
- Gruppo 2: coinvolgimento del cuoio capelluto con anomalie degli arti (sindrome di Adams-Oliver)
- Gruppo 3: aplasia cutis del cuoio capelluto con interessamento epidermico e sebaceo (organoide)
- Gruppo 4: aplasia cutis congenita con un colletto di capelli che sovrasta malformazioni embriologiche più profonde.
- Gruppo 5: aplasia cutis congenita con feto papiraceo o placentare.
- Gruppo 6: aplasia cutis congenita associata a tipi di epidermolisi bollosa (EB) simplex, giunzionale o distrofica.
- Gruppo 7: aplasia cutis congenita localizzata alle estremità senza EB.
- Gruppo 8: aplasia cutis congenita dovuta a teratogeni (infezione intrauterina da herpes simplex virus varicellazoster virus o esposizione a metimazolo).
- Gruppo 9: aplasia cutis congenita associata a sindromi malformative. (sindrome di Patau, Wolf-Hirschhorn, sindrome di Setleis, sindrome di Johanson-Blizzard, sindrome di Goltz, sindrome di Delleman, sindrome di Finlay-Mark, sindrome di Kabuki).

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Gruppo 4: aplasia cutis congenita con un collare di capelli che sovrasta malformazioni embriologiche più profonde.

- ☐ Meningomielocele
- ☐ Porencefalia
- ☐ angiomatosi leptomeningea,
- ☐ stenosi cranica
- ☐ disrafismo

APLASIA CUTIS CONGENITA

Cosa fare

- ☐ Visita pediatrica accurata
- ☐ Se di piccole dimensioni, solo antibiotici topici alla nascita fino allo sviluppo della cicatrice
- ☐ In caso di lesioni estese o segno del collare: ecografie, RMN

Altri ciuffi del cuoio capelluto?

Una papula/nodulo ombelicata del cuoio capelluto o del capo, centrata da peli chiari a comparsa progressiva....

☐ Il **tricofolliculoma** è un raro amartoma (più frequente negli adulti) β piccola papula o nodulo solitario di 0,2 e 0,5 cm.

- ☐ In genere coinvolge il viso e il cuoio capelluto .
- ☐ Un ciuffo di peli bianchi a tipo vellus è l'aspetto morfologico tipico
- ☐ è una patologia benigna, (in un unico caso è stata riportata una trasformazione maligna)
- ☐ Possibile , ma non obbligatoria l'asportazione chirurgica

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Tricofolliculoma : cosa fare?

- ☐ Fare la diagnosi (semplice).
- ☐ Solo monitorare
- ☐ Se richiesto, possibile l'asportazione chirurgica

Altri ciuffi del cuoio capelluto?

Ciuffi di capelli «ectopici» (staccati, fuori dal bambino!)

Si osservano nei bambini con Dermatite Seborroica/crosta lattea del lattante (cradle cap)

Ci sono diversi dubbi su questa condizione...

- ☐ In passato comunissima, o ritenuta comunissima, oggi sembra essere (quasi) scomparsa, almeno nella sua forma più impegnativa
- ☐ L'eziologia della Dermatite seborroica/crosta lattea del neonato è tutt'altro che chiara
- ☐ Tutt'oggi si continua a discutere sia sulla più corretta denominazione (qual è la relazione con la dermatite seborroica dell'adulto, che è cronico recidivante e ad insorgenza tardiva?) sia sulla sua patogenesi
- ☐ Di certo è autorisolutiva nel breve termine
- ☐ Pur trattandosi di una condizione autorisolutiva, molti genitori sono preoccupati della crosta lattea, e desiderano rimuoverla ad ogni costo (in genere con strofinamento, pettinini e varie tipologie di olii)
- ☐ Il risultato può essere il distacco traumatico di parti di crosta, che trascinano con sé anche ciuffi di capelli
- ☐ Questo esito spaventa molto le famiglie, che poi chiedono una visita
- ☐ Attenzione a non confondere questo danno «iatrogeno» transitorio con l'Aplasia Cutis! Dal punto di vista pratico, nei casi «sintomatici» di Crosta lattea l'applicazione di un cortisone topico anche di bassa potenza è rapidissimamente efficace

Pattern particolari di distribuzione dei capelli

Alla nascita è possibile osservare talvolta una «frangia» di capelli che fa da lato di «base» ad una area glabra di forma grossolanamente triangolare...

- ☐ Chiazza «alopecica»
- ☐ Cute «normale»
- ☐ Posizione temporale con base in basso e vertice in alto
- ☐ Presente fin dalla nascita

Alopecia Triangularis congenita

- ☐ La Alopecia Triangularis congenita è presente dalla nascita e in questa tipica sede (1 solo lavoro descrive la possibilità di AT acquisita)
- ☐ Non si collega a altre malformazioni
- ☐ Non necessita di accertamenti
- ☐ Non risponde ad alcuna terapia e persiste per sempre
- ☐ Nessuna evoluzione «pericolosa»

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

In caso di ALOPECIA TRIANGOLARE CONGENITA non va quindi fatto nulla.

Un'altra alterazione del pattern di distribuzione....

Hair whorl (vortice di capelli)

Il termine «vortice di capelli» descrive la distribuzione circolare dei capelli sul cuoio capelluto che ruota intorno a un asse, determinato dalla direzione di crescita del follicolo

I vortici di capelli sono caratterizzati :

- ☐ dall'orientamento o rotazione (oraria e antioraria)
- ☐ dal numero complessivo di vortici presenti sul cuoio capelluto
- ☐ dalla localizzazione anatomica

La maggior parte della popolazione caucasica presenta un unico vortice apicale del cuoio capelluto, situato nella regione parietale sotto il vertice

- ☐ a destra della linea mediana (56%)
- ☐ a sinistra (30%)
- ☐ sulla linea mediana (14%)

L'orientamento

- ☐ orario nell'84% dei casi
- ☐ Antiorario il 16%

Caucasici : un singolo nel 95,5% , doppio nel 4,5 %

Afroamericani: singolo nel 10% , doppio nel 90%

La localizzazione atipica o l'aumento del numero di vortici non implica necessariamente una malattia. Tuttavia da sempre i vortici vengono ritenuti un possibile segno di malattia neurologica/genetica.

Un vortice anteriore di capelli, in senso orario o antiorario, si trova: o nella trisomia 21 o nella sindrome di Prader-Willi. La coesistenza di due o più vortici di capelli è stata associata a o ritardo mentale o disturbi dello sviluppo e neurologici come l'autismo e l'epilessia o difetti delle ossa craniche, tra cui la dicefalia e la trigonocefalia.

«Nella pratica clinica, i vortici di capelli sono spesso trascurati. Esaminando il pattern dei vortici, i medici dovrebbero prestare attenzione quando il vortice non è localizzato nella regione parietale o quando sono presenti più vortici sul cuoio capelluto. Sulla base delle osservazioni precedenti, una localizzazione atipica o un numero maggiore di vortici non implica necessariamente una malattia, poiché negli individui sani si possono osservare vortici con localizzazioni, rotazioni o numeri atipici ($P < 0,001$)»

Ciuffi di peli in regione nasale

Alla nascita è talvolta presente un ciuffo di peli sulla linea mediana nasale (2-3 peli)

Il dermatoscopio rende molto più semplice l'osservazione del ciuffo di peli...che comunque persistono e aumentano negli anni. Perché è importante questa osservazione?

Perché i peli sono in realtà sempre localizzati al centro di una fossetta

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Una fossetta della linea mediana del naso può essere presente:

1. Da sola (senza associazione con “sinus tract” o con cisti dermoide)

In questo caso il problema è solo estetico (e normalmente non ci sono peli)

Oppure una fossetta della linea mediana del naso può essere presente come: forame di uscita di un sinus con presenza di peli. La fossetta può posizionarsi in qualsiasi punto tra la columella e la glabella

La localizzazione più frequente è senz'altro quella “alta”

Perché è importante riconoscere alla nascita la fossetta associata con “sinus tract” e/o con cisti dermoide?

Per la possibilità di infezioni superficiali ricorrenti...e perché nel tempo può dare una progressiva deviazione del profilo nasale (per l'aumento dimensionale della cisti dermoide).

Ma soprattutto per la possibile connessione con il SNC

Se compare una infezione, di solito si limita al sinus tract o alla cisti ma...

ATTENZIONE! In caso di connessione diretta, possono insorgere :

- Celluliti Orbitali/periorbitali
- Osteomielite
- Meningite
- ascessi cerebrali

Quindi cosa fare in caso di fossette nasali mediane (con o senza peli)?

- La Diagnosi precisa è obbligatoria (MR imaging).

Ciuffi di peli in regione auricolare

Alcuni neonati mostrano una ipertricosi localizzata alle sole orecchie.....

Di cosa si può trattare?

Notiamo delle guance molto “paffute” come da neonato macrosomico...

- ☐ Le “orecchie pelose” sono un possibile segno presente nei nati da madre con diabete gestazionale (verosimilmente mal controllato).

- ☐ È un fatto importante o irrilevante?

È un fatto molto importante perché i nati da madre diabetica possono potenzialmente presentare un elevato numero di problemi: Esiste infatti una correlazione tra il cattivo controllo del diabete all'inizio della gravidanza e l'incidenza di malformazioni congenite

- ☐ HbA1c < 9,3 rischio di aborto 12,4% malformazioni 3%
- ☐ HbA1c > 14,3 rischio di aborto 37,5 % malformazioni 40%

- Cardiopatie complesse
- Difetti del tubo neurale
- Palatoschisi,micrognazia
- Anomalie vertebrali
- Ipoplasia del femore
- Malformazioni renali
- Sindrome della regressione caudale (deficit di sviluppo delle strutture vertebrali,urogenitali ed intestinali sino alla sirenomielia)

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Quindi, attenzione alle orecchie pelose!

- Controllare se la gravidanza è stata seguita
- Applicare le normali procedure per neonato da madre diabetica
- 1. 3 glicemie consecutive
- 2. accurata valutazione clinica per escludere malformazioni.
- 3. Osservazione e in caso di persistente ipoglicemia approfondimento

Ciuffi di peli della linea mediana del collo

Di cosa si tratta ? ANTERIOR CERVICAL HYPERTRICHOSYS

In early 2015, Megna et al. assessed the 40 cases of ACH that have been published to date.

- 67.5% cases were familial
- 32,5% cases were sporadic
- females are 75%
- ☐ 77,5 % ACH presents as a solitary defect
- ☐ 22.5% associated with other abnormalities:
 - peripheral sensory and motor neuropathy (55% of cases)
 - mental retardation (22%)
 - developmental delay (22%)
 - Ophthalmological disorders (optic atrophy and chorioretinal changes)
 - hallux valgus

Cosa fare dal punto di vista pratico?

1. Visita accurata (alluce valgo?)
2. Valutazione oculistica
3. Valutazione neuropsichiatrica

Ciuffi di peli della regione mediana dorsale

Questa condizione richiede approfondimento o no?

Tutti abbiamo in mente la necessità di valutare con attenzione la presenza di segni di possibile disrafismo spinale nei neonati...

Tra questi c'è l'ipertricosi localizzata

Ma si tratta di un condizione presente raramente o frequentemente nei neonati «sani»?

Of 1096 infants included in the study:

- ☐ 24.8% had deviated or duplicated gluteal creases
- ☐ 15.6% had dimples
- ☐ 24.7% had lumbosacral and/or coccygeal hairiness. All racial/ethnic groups had double to quadruple the risk of lumbosacral hair when compared with Caucasians.
- ☐ 44.1% of study infants had lumbosacral/coccygeal slate-grey patches, which were least common in Caucasians.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Conclusion.

- ☐ Coccygeal dimples,
 - ☐ increased lumbosacral and/or coccygeal hair
 - ☐ deviations and/or duplications of the gluteal crease
 - ☐ lumbosacral slate-grey patches are common in healthy newborns and vary by race/ethnicity
- E quindi, tutti i ciuffi di peli in quella sede sono innocenti e non meritano attenzione?

Conclusions:

Pediatric neurosurgeons generally agree that imaging of the spine is indicated for asymptomatic newborns with:

- ☐ subcutaneous lipomas
- ☐ faun tail nevi
- ☐ large skin tags
- ☐ deep/atypical lumbar dimples (deep or atypical appearing).

E quando i ciuffi sono meno rappresentati, sono sempre innocenti?

Una valutazione RMN va considerata se sono associati con altri markers cutanei significativi

COSA FARE IN CASO DI SOSPETTO DI DISRAFISMO SPINALE:

- ☐ In caso di presenza contemporanea di 2 o più marcatori, è necessario eseguire una risonanza magnetica (la sola ecografia non è sufficiente).
- ☐ È necessario escludere la possibilità di connessione tra cute e meningi (e il conseguente rischio-alto di infezioni) e il rischio di sviluppo di una "tethered cord".

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Ciuffi di peli del tronco e degli arti

La presenza alla nascita di ciuffi di pelo isolati agli arti o al tronco..

- ☐ Cute sottostante non pigmentata
- ☐ Assenza di risposta allo strofinamento (non orripilazione)
- ☐ Assenza di altre anomalie /malformazioni...

Ipertricosi nevoide

- ☐ L'ipertricosi nevoide (NH) è un disturbo non comune
- ☐ area circoscritta di crescita di peli terminali presente alla nascita o subito dopo
- ☐ peli normali o ipopigmentati

Ipertricosi nevoide

- ☐ L'evoluzione è verso un miglioramento spontaneo nel tempo
- La letteratura riporta una forma curiosa di ipertricosi nevoide...

Hypertrichosis cubiti

- ☐ Ipertricosi degli arti sup. bilaterale e simmetrica
- ☐ In genere anomalia isolata con tendenza al miglioramento nel tempo
- ☐ In alcuni casi associato a bassa statura o ad altre malformazioni come asimmetria facciale, anomalie degli arti, deficit di attenzione o ritardo mentale.
- ☐ si verifica sporadicamente, descritti casi familiari
- ☐ Radere l'area e non utilizzare metodi depilatori definitivi (laser) in attesa della risoluzione spontanea.

Hypertrichosis «coxae»

- ☐ Osservazione personale
- ☐ Clinicamente del tutto simile alla

Hypertrichosis cubiti degli arti superiori

- ☐ Bambina sana
- ☐ Risoluzione spontanea nel tempo

Conclusioni

- ☐ Cercare il pelo nell'uovo è una cosa inutile e fastidiosa
- ☐ Cercare il pelo nel pulcino (neonato) qualche volta è utile

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

ESANTEMI MACULO-PAPULARI INFETTIVI O IATROGENI, DALLA MORFOLOGIA ALLA DIAGNOSI ALLERGOLOGICA

Francesca Mori, Allergy Unit, Meyer Children's Hospital IRCCS

Gli esantemi maculopapulari rappresentano la manifestazione clinica più frequente di reazione a farmaci in età pediatrica. Il meccanismo immunopatogenetico che sottende questo tipo di reazioni vede coinvolta la risposta T cellulare. Gli esantemi maculopapulari rappresentano una reazione di tipo IVb secondo la vecchia classificazione di Gell & Coombs. La diagnosi differenziale con gli esantemi infettivi è spesso difficile. I test cutanei sono poco sensibili, quindi solo coloro che vengono sottoposti ad un iter diagnostico completo che preveda il test di provocazione hanno una diagnosi di certezza. Molti bambini sono etichettati come allergici ad antibiotici in particolare aminopenicilline, ma solo un 5-10% lo è realmente. Alcuni elementi clinici possono indirizzare la diagnosi come la distribuzione dell'eruzione cutanea, la persistenza, il grado di infiltrazione cutanea, il concomitante interessamento di altri organi e apparati e il periodo dell'anno in cui si presenta. I test infettivologici possono dare informazioni aggiuntive anche se la concomitante presenza di uno stato di ipersensibilità al farmaco e infezione virale/batterica non si può escludere. Negli esantemi maculopapulari i test cutanei prevedono l'esecuzione dell'intradermoreazione a lettura tardiva ed i patch tests. I test in vitro sono ad oggi eseguiti in pochi centri e spesso utilizzati a scopo di ricerca. Tra questi vi è il test di trasformazione linfocitaria (LTT) che sembra, però avere una sensibilità e specificità superiori ai test cutanei in vivo.

Il test di provocazione con il farmaco sospetto è indicato negli esantemi maculopapulari isolati, mentre non si può effettuare per motivi etici in reazioni che oltre alla cute coinvolgono anche altri organi e apparati come nella DRESS (drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms). In questa relazione verrà presentata la flow chart diagnostica proposta nella position paper dell'EAACI (European Academy of Allergy and Clinical Immunology) in età pediatrica del 2016. In questo lavoro, per la prima volta viene discussa la possibilità di saltare i test cutanei e i test in vitro e di procedere direttamente al test di provocazione orale negli esantemi maculopapulari definiti "benigni". Ad oggi non c'è consenso sulla modalità di esecuzione del test di provocazione in età pediatrica. In particolare non c'è accordo sulla somministrazione in modalità frazionata o intera della dose di farmaco antibiotico, né sulla durata del test di provocazione.

Negli esantemi maculopapulari definiti più gravi che però non rientrano nelle Severe Cutaneous adverse reactions (SCARs) si può sospettare e confermare più frequentemente uno stato di ipersensibilità al farmaco. Alcuni lavori della letteratura dimostrano come le due condizioni infezione virale e stato di ipersensibilità farmacologica possano coesistere nello stesso paziente. Pertanto l'esantema maculopapulare che compare in corso di infezione per esempio da Epstein Barr virus e trattamento con amoxicillina non è sempre espressione di una transitoria ridotta tolleranza nei confronti del farmaco, ma in alcuni casi può essere spia di una condizione di ipersensibilità persistente nei confronti del principio attivo. In conclusione è fondamentale raggiungere in ogni caso una diagnosi di certezza per fornire indicazioni precise al paziente e alle loro famiglie in modo da evitare rischi futuri legati all'uso dello stesso principio attivo, ma nel contempo evitare l'utilizzo di farmaci di classi diverse non ugualmente efficaci e che possono contribuire ad aumentare le antibiotico resistenze.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Bibliografia

1. Gomes ER, Brockow K, Kuyucu S, Saretta F, Mori F, Blanca-Lopez N, Ott H, Atanaskovic-Markovic M, Kidon M, Caubet JC, Terreehorst I; ENDA/EAACI Drug Allergy Interest Group. Drug hypersensitivity in children: report from the pediatric task force of the EAACI Drug Allergy Interest Group. *Allergy*. 2016 Feb;71(2):149-61. doi: 10.1111/all.12774. Epub 2015 Nov 17. PMID: 26416157.
2. Tsabouri S, Atanaskovic-Markovic M. Skin eruptions in children: Drug hypersensitivity vs viral exanthema. *Pediatr Allergy Immunol*. 2021 Jul;32(5):824-834. doi: 10.1111/pai.13485. Epub 2021 Mar 12. PMID: 33621365.
3. Jul;32(5):824-834. doi: 10.1111/pai.13485. Epub 2021 Mar 12. PMID: 33621365.
4. Mori F, Fili L, Barni S, Giovannini M, Capone M, Novembre EM, Parronchi P. Sensitization to amoxicillin/clavulanic acid may underlie severe rashes in children treated for infectious mononucleosis. *J Allergy Clin Immunol Pract*. 2019 Feb;7(2):728-731.e1. doi: 10.1016/j.jaip.2018.06.022. Epub 2018 Aug 16. PMID: 30009989.
5. Blanca-Lopez N, Atanaskovic-Markovic M, Gomes ER, Kidon M, Kuyucu S, Mori F, Soyer O, Caubet JC. An EAACI Task Force report on allergy to beta-lactams in children: Clinical entities and diagnostic procedures. *Pediatr Allergy Immunol*. 2021 Oct;32(7):1426-1436. doi: 10.1111/pai.13529. Epub 2021 Jun 4. PMID: 33931922.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LE LESIONI NODULARI SOTTOCUTANEE

Fabio Arcangeli – *Docente di Dermatologia Clinica e Sperimentale, Università Guglielmo Marconi, Roma*

Le lesioni nodulari a sviluppo sottocutaneo di più comune riscontro sono certamente le cisti dermoidi, il pilomatrixoma e l'emangioma infantile sottocutaneo. Non è raro tuttavia il riscontro di lesioni di natura proliferativa benigna quale ad esempio il lipoma, ma anche talora di natura maligna.

Le lesioni nodulari a sviluppo esofitico possono esprimere caratteristiche morfologiche e cromatiche utili per l'interpretazione diagnostica, è il caso ad esempio dell'emangioma infantile superficiale, dell'angioma lobulare eruttivo, dello xantogranuloma, dello pseudolinfoma e di tante altre neoformazioni.

Le lesioni a sviluppo sottocutaneo al contrario, essendo solitamente rivestite da cute normocromica e priva di alterazioni di superficie, risultano di più difficile comprensione diagnostica. In questi casi ci si può affidare, per un migliore orientamento interpretativo, in prima istanza alla palpazione e successivamente se necessario agli esami di diagnostica per immagini (primo fra tutti l'esame ecografico). Questi ultimi tuttavia, anche se utili per definire le dimensioni e la conformazione della lesione, la sua natura in termini di densità tissutale, non possono oggettivamente fornire informazioni circa la natura istologica. In questi casi, quando la diagnosi resta sospesa, occorre provvedere senza indugio ad un accertamento istologico, poiché non è del tutto impossibile ritrovare lesioni di natura tumorale maligna.

Le lesioni nodulari della cute e del sottocute sono tantissime. Qui riporteremo solo alcune fra quelle asede sottocutanea di maggiore incidenza nell'età pediatrica.

Cisti dermoidi

Sono in gran parte dovute ad un sequestro di cellule epiteliali lungo le linee di fusione embrionale e per questo possono contenere, come è noto, peli e residui di altri tessuti. Nel 40 % dei casi circa sono evidenti già alla nascita, mentre nel restante 60 % si rendono apprezzabili negli anni successivi. Hanno sviluppo sottocutaneo e risultano spesso tenacemente adese ai piani profondi, ma libere dalla cute soprastante. Crescono piuttosto lentamente mantenendosi asintomatiche nella maggior parte dei casi. Talvolta, in seguito a trauma, possono divenire infiammate e dolenti. La loro più frequente localizzazione all'angolo sopracciliare esterno le rende facilmente causa di disagio estetico, candidandole all'excisi chirurgica. Altre possibili localizzazioni sono rappresentate dal cuoio capelluto e dal torace.

Cisti epidermoidi

Rare prima della pubertà, rientrano tra le lesioni possibili dell'acne giovanile, localizzandosi per lo più al volto, al dorso, in regione pettorale e alla radice degli arti superiori. Si distinguono dalle cisti dermoidi non solo per la diversa localizzazione, ma anche per la loro mobilità sui piani profondi, per la coesione con la cute soprastante (prendono origine dal follicolo pilo-sebaceo, una struttura a sede dermica) e per la presenza di un piccolo ostio follicolare centrale, spesso infarcito di materiale cheratinico.

Pilomatrixoma

È un amartoma, costituito da cellule simili a quelle della matrice pilare, che va spesso incontro a fenomeni di "mummificazione" e calcificazione. Si tratta di una delle lesioni nodulari di più frequente

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

riscontro in età pediatrica. Insorge piuttosto rapidamente, localizzandosi prevalentemente al distretto cefalico e agli arti superiori. Di dimensione variabili da 0,5 a 5 cm, ha sviluppo solitamente endofitico, solo talvolta si presenta francamente estroflesso. Può essere ricoperto da cute normale oppure di colore rosso violaceo (è anche facile sede di manifestazioni flogistiche) con fini teleangectasie superficiali. Tipicamente ha consistenza duro-lapidea e ciò ne suggerisce facilmente la diagnosi.

Emangioma capillare infantile

Quello a sviluppo superficiale è certamente di facile riconoscimento, per il colore, la comprimibilità che ne denuncia la natura vascolare e per la tendenza all'accrescimento espansivo nei primi 5-6 mesi di vita. Quelli a sede sottocutanea, sovente rivestiti da cute normale, sono più difficili da riconoscere se non ci si affida anche ai reperti palpatori e all'esame ecografico. La palpazione in particolare evidenzia una consistenza molle con facile comprimibilità, a denunciarne la natura vascolare.

Trattandosi di formazioni di natura benigna che, una volta esaurita la fase di accrescimento espansivo (6° - 8° mese di vita), tendono a regredire spontaneamente in modo lentamente progressivo, seppur con esiti del tutto variabili, quando localizzati in sedi prive di potenziale rischio funzionale ed esteticamente poco rilevanti la scelta "astensionista" si propone come quella più ragionevole. Qualora invece ci si trovi al cospetto di emangiomi capaci di compromettere la funzione (es. emangiomi della palpebra superiore e delle labbra), a rischio di ulcerazione es. emangiomi delle pieghe e delle regioni genitali), localizzati al volto o in altre sedi anatomiche di importanza estetica, è oggi unanimemente raccomandata la terapia sistemica con propranololo.

Lipoma

Non è molto frequenti nell'età pediatrica e può essere facilmente identificato per le sue caratteristiche palpatorie: consistenza tipicamente gommosa, mobilità sul piano cutaneo e su quello profondo, assenza di comprimibilità. La rimozione chirurgica non è generalmente richiesta salvo il caso in cui si possa rendere responsabile di dolore da compressione o di evidenza estetica indesiderata.

Reperti palpatori di alcune lesioni nodulari a sviluppo sottocutaneo

	Consistenza	Comprimibilità	Mobilità superficiale	Mobilità profonda
Cisti Dermoide	elastica	assente	presente	generalmente assente
Pilomatrixoma	duro-lapidea	assente	assente	presente
Lipoma	gommosa	assente	presente	presente
Emangioma	molle	presente	assente	presente

Fibromatosi digitale infantile

La fibromatosi digitale infantile si presenta con lesioni nodulari normocromiche, generalmente esofitiche, che insorgono durante l'infanzia e la prima infanzia, solitamente sulle superfici laterali o dorsali delle dita delle mani e dei piedi. Istologicamente sono costituite da miofibroblasti con una caratteristica inclusione citoplasmatica eosinofila composta da filamenti di actina.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Possono crescere fino a raggiungere i 2 cm di diametro, ma solitamente regrediscono nel corso di alcuni anni. Lesioni di grandi dimensioni possono produrre compromissione funzionale o deformità articolari. La loro asportazione è seguita da pronta recidiva in circa i due terzi dei casi. Poiché la regressione spontanea è la regola, è importante evitare asportazioni aggressive, inutilmente mutilanti.

Fibrosarcoma congenito

È una neoplasia poco frequente che predilige il sesso maschile e si presenta come una lesione nodulare sottocutanea a rapido accrescimento, localizzandosi preferenzialmente al distretto cefalico o agli arti. La cute mostra solitamente un colorito normale e la massa sottostante si presenta alla palpazione di consistenza simile a quella di un angioma profondo o di una lesione cistica ma non è comprimibile.

La diagnostica per immagine (ecografia, TAC, RM) non offre informazioni decisive per la diagnosi. Solitamente il rapido accrescimento conduce alla exeresi chirurgica della lesione o quantomeno alla sua biopsia con finalità di precisazione diagnostica. Istologicamente il fibrosarcoma si caratterizza come una proliferazione di cellule fusate, con scarso citoplasma ed elevato indice mitotico, tipicamente arrangiate con pattern cosiddetto “herring-bone” (a spina di arringa). Le potenzialità metastatiche sono ridotte mentre le recidive dopo asportazione sono frequenti. I casi ad evoluzione sfavorevole sono condizionati più che da una particolare aggressività biologica della neoplasia dalla sua rapida crescita espansiva, la quale può giungere a provocare danni compressivi irreparabili a carico di organi viscerali. La terapia è sostanzialmente chirurgica.

Linfomi

Mentre nel linfoma di Hodgkin la cute è interessata raramente e quasi sempre secondariamente a una pregressa localizzazione linfatica, i linfomi non-Hodgkin possono presentarsi con lesioni cutanee primitive (1-3 % dei casi) oppure accompagnarsi o precedere localizzazioni viscerali o linfonodali. Le lesioni cutanee possono essere rappresentate da papule o placche di colorito spesso rosso-violaceo oppure da noduli sottocutanei di consistenza elastica, solitamente non dolenti. Alla diagnosi di certezza si può pervenire solo mediante l'esame istologico completato dallo studio di immunoistochimica, dallo studio citogenetico e di genetica-molecolare. A questo proposito è opportuno considerare che, dal momento che l'approccio terapeutico ai linfomi espressi in ambito cutaneo non è chirurgico (non raramente tra l'altro lesioni nodulari o in placca possono regredire anche spontaneamente), è sufficiente procedere ad un prelievo biotico con finalità diagnostica, destinando il materiale ottenuto sia alla fissazione per l'esame istologico standard che alle indagini a fresco.

Dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP)

È un tumore fibroistiocitario, localmente aggressivo, solo segnalato in età pediatrica e non molto frequente anche nell'adulto. La sua presentazione caratteristicamente in placca multinodulare a sede sottocutanea lo rende degno di conoscenza. Le lesioni, solitamente indolenti, sono ricoperte da cute normale o leggermente bluastra, si localizzano preferenzialmente al tronco e agli arti e tendono ad accrescersi lentamente.

Istologicamente appare costituito da cellule fusate allocate nel derma e nel tessuto sottocutaneo, disposte in fasci intrecciati e addossati tra loro a disegnare una figurazione tipicamente “storiforme”.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

La positività per l'antigene CD-34 facilita la diagnosi e permette di differenziarlo da altri tumori fibrosi. La terapia è chirurgica e la frequenza di recidive locali in seguito a rimozione incompleta consiglia di provvedere alla tecnica di Mohs (rimozione chirurgica con controllo istologico accurato di tutti i margini di resezione). Le sue potenzialità metastatiche sono decisamente contenute (< 5 % dei casi e quasi sempre dopo recidiva locale).

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

L'ESAME CON LA LAMPADA DI WOOD

Fabio Arcangeli - Università Guglielmo Marconi, Roma

Maurizio Parisi - Pediatria di libera scelta, Palermo

La lampada di Wood fu inventata da un fisico di Baltimora, il dottor Robert W. Wood, nel 1903 e fu impiegata per la prima volta in medicina nel 1925, per la diagnosi delle infezioni dermatofitiche del capillizio. La luce di Wood è una luce ultravioletta (UV), generata da un arco di mercurio ad alta pressione, corredato da un filtro di silicato di bario e ossido di nichel al 9%, il quale consente l'emissione selettiva di luce UV di lunghezza d'onda compresa fra 320 e i 400 nm. L'osservazione con luce di Wood, che va effettuata in ambiente assolutamente buio, viene tradizionalmente e utilmente impiegata in dermatologia, con finalità diagnostica, soprattutto nei disordini della pigmentazione, e secondariamente in alcune patologie cutanee di natura infettiva e nelle porfirie. Il basso costo dell'apparecchio, la semplicità di esecuzione e l'immediatezza del risultato rendono questa indagine diagnostica particolarmente adatta ad arricchire il self-help ambulatoriale del pediatra di base.

Per comprendere l'utilità dell'esame con luce di Wood nelle discromie cutanee è necessario considerare che essa viene assorbita dalla melanina epidermica, e da quella dermica, in modo proporzionale alla quantità di melanina presente, mentre produce una fluorescenza, prevalentemente nel range del blu, quando raggiunge il collagene del derma.

La luce di Wood esalta una leucodermia tanto più è ridotto il contenuto di melanina, così come esalta le ipermelanosi caratterizzate da aumento della melanina epidermica mentre attenua il normale contrasto delle ipermelanosi dovute ad aumento della melanina dermica. In sostanza, con la luce di Wood le lesioni leucodermiche appaiono nettamente o leggermente più chiare della cute circostante a seconda che la mancanza di melanina epidermica sia totale o parziale, mentre le lesioni iperpigmentate appaiono nettamente o leggermente più scure della cute circostante a seconda che l'aumento della melanina interessi l'epidermide o il derma.

Nel campo della diagnostica delle lesioni cutanee leucodermiche (leucodermia è il termine che definisce genericamente una "macchia bianca" della cute) l'osservazione con luce di Wood consente nella maggior parte dei casi di orientarsi rapidamente fra una leucodermia da assenza di melanina (amelanosi o leucodermia melanocitopenica, cioè da assenza dei melanociti che producono la melanina) che mostrerà un bianco luminoso, lattescente e azzurrognolo (reperto Wood ++) per riflessione totale della luce di Wood e fluorescenza, da una riduzione della melanina (ipomelanosi, riduzione ma non assenza del normale contenuto di pigmento melanico) che mostrerà un bianco meno lucente, più opaco (reperto Wood +-), per riflessione parziale della luce di Wood. Nel caso invece di una leucodermia non melanotica (discromia che non implica variazioni quantitative del contenuto di melanina), all'esame con luce di Wood essa non risulterà più visibile (reperto Wood --) poiché assorbirà e rifletterà la luce di Wood in modo esattamente identico alla cute circostante. Così appare il "nevo anemico", una leucodermia conseguente a un difetto di irrorazione sanguigna e quindi a un deficit del pigmento emoglobinico e non di quello melanico. L'utilità di questo esame in caso di leucodermia è dunque facilmente intuibile: distinguere, qualora ve ne fosse la necessità clinica, la vitiligine e le affezioni che presentano leucodermie melanocitopeniche dalle leucodermie melanopeniche e non melanotiche (Tab.1).

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Tab.1 – Classificazione delle leucodermie in base al contenuto di melanina e al reperto Wood (riflessione totale ++, riflessione parziale +-, riflessione normale --)

tipo di leucodermia	contenuto di melanina	reperto Wood	come appare la lesione rispetto alla cute circostante
melanocitopenica			
Vitiligine	assente	++	bianco lattescente
Piebaldismo	assente	++	bianco lattescente
S. di Vogt-Koyanagi-Harada	assente	++	bianco lattescente
S. di Waardenburg	assente	++	bianco lattescente
Atassia-teleangectasia	assente	++	bianco lattescente
melanopenica			
Leucodermia congenita lanceolata			
(come nella Sclerosi tuberosa)	ridotto	+ -	bianco "sporco"
Nevo "depigmentoso"	ridotto	+ -	bianco "sporco"
Ipomelanosì di Ito	ridotto	+ -	bianco "sporco"
Pitiriasi alba	ridotto	+ -	bianco "sporco"
Tinea versicolor achromians	ridotto	+ -	bianco "sporco"
Leucodermia post-infiammatoria	ridotto	+ -	bianco "sporco"
non melanotica			
Nevo anemico	normale	--	indistinguibile

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Nel campo delle ipermelanosi circoscritte la luce di Wood permette di distinguere, nei soggetti di razza caucasica, le lesioni dovute ad aumento della melanina epidermica, le quali appariranno ancora più scure rispetto alla cute circostante, poiché assorbiranno la luce di Wood in maggior misura rispetto alla cute circostante, dalle ipermelanosi secondarie ad un aumento della melanina dermica (in questo caso l'effetto dell'assorbimento da parte della melanina dermica sarà attenuato dalla fluorescenza prodotta dal collagene) le quali risulteranno appena distinguibili rispetto alla cute circostante (Tab.2). Grazie a ciò l'esame con luce di Wood non solo consente di inquadrare genericamente, nei casi in cui si ritenga necessario, il tipo di ipermelanosi (epidermica o dermica), ma permette anche di evidenziare ipermelanosi epidermiche che potrebbero essere poco appariscenti alla normale osservazione, e ciò può essere prezioso nei bambini portatori di macchie caffè-latte qualora si sospetti una neurofibromatosi.

Tab.2 – Classificazione delle ipermelanosi in base alla sede dell'aumento di melanina e al reperto Wood (assorbimento molto aumentato ++, assorbimento poco aumentato +-)

tipo di ipermelanosi	aumento di melanina in sede	reperto Wood	come appare la lesione rispetto alla cute circostante
melanotiche			
Macchie caffè-latte	epidermica	++	molto più scura
Nevo spilus	epidermica	++	molto più scura
Melanosi di Becker	epidermica	++	molto più scura
Melanosi post-infiammatoria	epidermica	++	molto più scura
Tinea versicolor chromians	epidermica	++	molto più scura
Incontinentia pigmenti	dermica	+-	poco più scura
Eritema fisso da medicinali	dermica	+-	poco più scura
melanocitotiche			
Lentiggini comuni Lentiggini centrofacciali S. LEOPARD S. di Peutz-Jeghers	epidermica	++	molto più scura
Nevo blu Macchia mongolica Nevo di Ota Nevo di Ito	dermica	+-	poco più scura

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

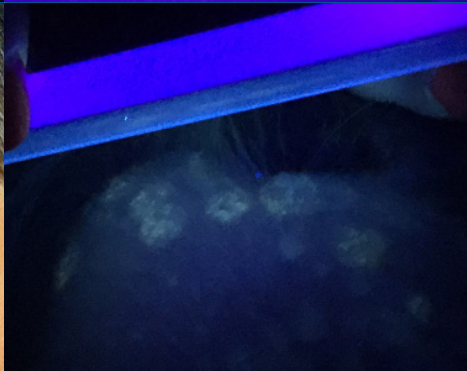
dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

La luce di Wood consente inoltre di diagnosticare con facilità l'eritrasma - una infezione delle pieghe inguino-crurali e ascellari sostenuta dal *Corynebacterium minutissimum*, spesso di difficile differenziazione clinica dalla infezione dermatofitica - il quale presenta una tipica fluorescenza rosso-corallo dovuta alle porfirine prodotte dal microorganismo responsabile. Anche le lesioni parassitate della pityriasis versicolor offrono un reperto frequentemente caratteristico all'osservazione con luce di Wood, mostrando una tipica fluorescenza giallo-verde.

Infine, nel sospetto di una porfiria, l'esame con luce di Wood delle urine permette di rilevare rapidamente un aumentato contenuto di porfirine urinarie qualora evidenzii una fluorescenza rosso-arancio.

Vitiligine		
Pityriasis Alba		
Pityriasis Versicolor Achromians		

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

DERMATITE ERPETIFORME E MALATTIA CELIACA

Mirella Milioto - Dirigente medico presso la U.O. di Dermatologia dell'Azienda Ospedale Civico e Benfratelli di Palermo

La dermatite Erpetiforme (DE) è una malattia cutanea rara, autoimmune, che si presenta clinicamente con papule e vescicole infiammatorie intensamente pruriginose soprattutto su avambracci, ginocchia, collo, cuoio capelluto (sede delle nuca), volto, sede lombare e glutei. E' una manifestazione cutanea espressione della sensibilità al glutine. La stragrande maggioranza dei pazienti con DE presentano anche un'enteropatia sensibile al glutine associata (Malattia Celiaca). Nella maggior parte di questi pazienti, l'enteropatia è minimamente sintomatica o asintomatica. La descrisse per primo nel 1884 il dottor Louis Adolphus Dühring (1845 - 1913), presso l'Università delle Pennsylvania. Le successive scoperte cruciali per la nostra comprensione della DE sono elencate nella Tabella seguente (1)

Tab.1

Dermatitis herpetiformis – historic landmarks.

DERMATITIS HERPETIFORMIS – HISTORIC LANDMARKS	
1884	Louis Adolphus Dühring of Philadelphia described in detail "dermatitis herpetiformis" (DH)
1888	Jean Louis Brocq of Paris renamed the condition "dermatite polymorphe prurigineuse"
1890	T Caspar Gilchrist outlined the histologic changes of DH, which were included in the 1897 edition of Dühring's textbook <i>Cutaneous Medicine: A Systemic Treatise on Diseases of the Skin</i>
1940	Sulfapyridine was reported to be an effective treatment for DH. The clinical response to sulfapyridine became a diagnostic test
1950	Dicke, a Dutch pediatrician, observed that patients with celiac disease (CD) improved during World War II when bread was in short supply, and their disease worsened when grain supplies were restored
1953	Diamino-diphenyl sulfone (dapsone), the parent compound of sulfapyridine, also proved to be effective in DH
1969	JB van der Meer demonstrated IgA deposits in the papillae of uninvolved skin in DH
1967	Independent accounts connected DH with CD
1972	Stephen Katz linked DH to the HLA-B8 antigen. This strengthened the association between CD and DH
1986	IgA class anti-endomysial antibodies discovered to be highly specific for DH and CD
1997	DH and CD found to have a common immunogenetic background with strict association with HLA alleles DQ A1*0501 and B1*02, which encode HLA-DQ2 heterodimers
2003	Epidermal transglutaminase was identified as an autoantigen in DH
2012	Zone and colleagues demonstrated that transfer of DH sera or goat anti-human epidermal transglutaminase antibodies to human skin-grafted mice mimics DH immunopathology

Sebbene la DE sia solitamente una condizione permanente, il decorso può variare. Una remissione spontanea può verificarsi fino nel 10% dei pazienti, ma la maggior parte delle remissioni cliniche sono correlate alla restrizione alimentare di glutine. La DE è un disturbo raro che si verifica più frequentemente in individui di origine nordeuropea. Studi epidemiologici del Nord Europa hanno rilevato tassi di incidenza compresi tra 0,4 e 3,5 per 100.000 all'anno e tassi di prevalenza tra 10 e 75 per 100.000 (2)

Uno studio basato sulla popolazione nello Utah (USA), una località con una percentuale relativamente alta di individui con ascendenza nordeuropea, ha rilevato tassi di incidenza e prevalenza simili a quelli riportati in Europa. (3) La DE è molto rara in Asia e in Africa probabilmente sia per la mancanza nella popolazione degli specifici aplotipi HLA DQ2 and DQ8 sia per il più basso consumo di grano in queste aree geografiche. In linea generale l'incidenza è in diminuzione, per l'aumento del rilevamento e del trattamento precoce della celiachia. D'altro canto essendo una malattia rara, spesso non diagnosticata

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

per anni, si può determinare un ritardo nell'introduzione della dieta priva di glutine, con conseguente peggioramento dell'interessamento intestinale e un aumentato rischio di complicanze. Il ritardo nella diagnosi sembra inoltre favorire l'associazione con altre patologie autoimmuni (tireopatie, diabete, vitiligine, alopecia areata, lupus eritematoso etc etc...)

Predisposizione genetica

Si ritiene che specifici geni HLA, che codificano per molecole che interagiscono con i recettori delle cellule T, forniscano la specificità antigenica che elabora l'antigene gliadina in individui geneticamente predisposti. Questa associazione HLA è la stessa per i pazienti con MC e DE. I geni che codificano per l'eterodimero DQ2 (A1*0501, B1*02) sono presenti nel 90% dei pazienti con Malattia Celiaca (MC) e DE, mentre i geni che codificano per l'eterodimero DQ8 (A1*03, B1*03) sono presenti nei pazienti con DE.(4). Sono in corso ricerche genomiche per geni non HLA ed è stato proposto un locus di suscettibilità per la MC (cromosoma 4q27) che include i geni che codificano per IL-2 e IL-21. (1). Sono stati descritti gemelli monozigoti, uno con DE e l'altro con MC, indicando che fattori ambientali e genetici svolgono un ruolo nello sviluppo della MC e/o nella sua manifestazione extraintestinale. Un contributo genetico alla DE è ulteriormente supportato da studi familiari che dimostrano che i parenti di primo grado di pazienti con DE hanno un aumentato rischio sia di DE che di Malattia Celiaca (5). In una coorte finlandese di oltre 1000 pazienti con DE, il 4% ha riferito di avere un parente di primo grado con DE e il 6% ha riferito di avere un parente di primo grado con celiachia (6).

Patogenesi

Il forte legame epidemiologico tra DE e Malattia Celiaca supporta una patogenesi condivisa che coinvolge la sensibilità al glutine. Più del 90% dei pazienti con DE mostra risultati di biopsia dell'intestino tenue coerenti con un certo grado di enteropatia sensibile al glutine. I peptidi della gliadina (peptidi derivati dalla digestione del glutine) e la transglutaminasi tissutale (enzima calcio-dipendente che catalizza i legami incrociati tra i residui proteici di glutammina e lisina e forma legami covalenti con la gliadina) sono antigeni chiave (7)

Un potenziale percorso attraverso il quale l'esposizione al glutine alimentare potrebbe portare alla DE è il seguente (8-9):

- In seguito all'ingestione e alla digestione di alimenti contenenti glutine, la gliadina viene assorbita nella mucosa intestinale.
- La gliadina è deaminata dalla transglutaminasi tissutale nella mucosa intestinale e si formano legami crociati covalenti tra gliadina e transglutaminasi
- I peptidi della gliadina deaminati si legano alle molecole HLA DQ2 o HLA DQ8 sulle cellule presentanti l'antigene, dove vengono riconosciuti dalle cellule T helper
- Le cellule T attivate producono quindi citochine proinfiammatorie e metalloproteinasi che stimolano il danno alla mucosa intestinale e la produzione di anticorpi contro la transglutaminasi tissutale da parte delle cellule B.
- Nel corso del tempo, può verificarsi la diffusione dell'epitopo (lo sviluppo di una risposta immunitaria contro un antigene endogeno o più antigeni endogeni a causa dell'esposizione di un antigene

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

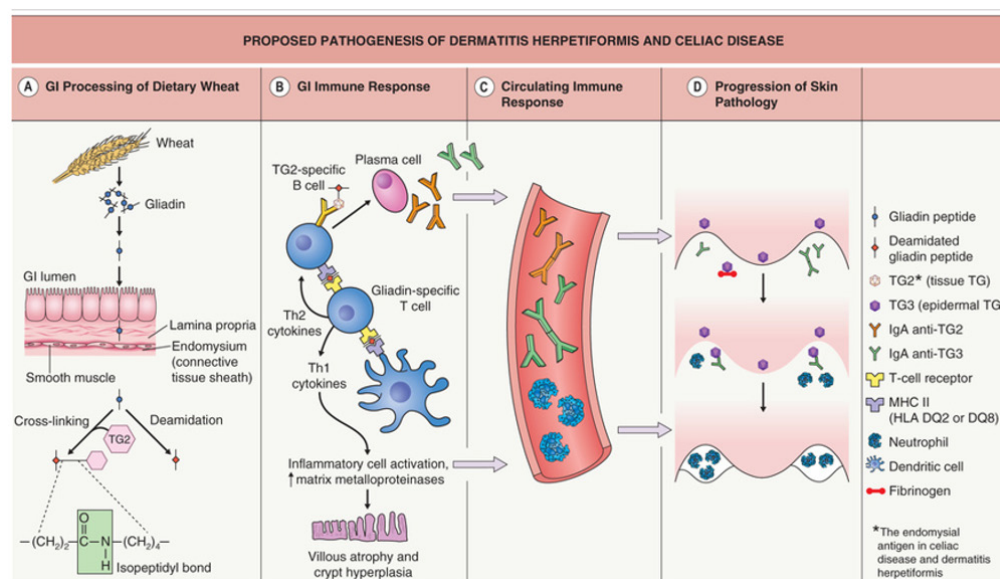
24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

endogeno durante il danno tissutale) e contribuire alla produzione di anticorpi in grado di legarsi alla transglutaminasi epidermica (TG3)

- Gli anticorpi IgA della transglutaminasi antiepidermica (Ab Anti TG3) viaggiano attraverso il flusso sanguigno e, una volta raggiunta la pelle, si combinano con la transglutaminasi epidermica nel derma.
- Si ritiene che la formazione di anticorpi IgA anti-TG3 richieda tempo e un'esposizione continua al glutine, ed è più probabile in pazienti con coinvolgimento intestinale meno grave. I risultati a sostegno di questa teoria includono la presenza di anticorpi IgA anti-TG2 nella maggior parte dei pazienti con DE e una maggiore prevalenza di anticorpi IgA anti-TG3 negli adulti rispetto ai bambini con Malattia Celiaca
- La deposizione di immunocomplessi nel derma stimola la chemiotassi dei neutrofili e la scissione proteolitica all'interno della lamina lucida, portando alla formazione di vescicole (Fig 1)

FIG 1 : Dermatology , Elsevier , 4th Edition 2017



La DE può manifestarsi a qualsiasi età, ma in genere si verifica durante l'età adulta e principalmente tra la terza e la quarta decade di vita (7). La MC è più comune nel sesso femminile, invece DE la prevalenza è più frequente nel sesso maschile. Sotto i 20 anni la prevalenza è maggiore nel sesso femminile (maschi: femmine =2:3) . L'esatta incidenza della DE nell'infanzia non è conosciuta (10)

Caratteristiche cliniche

La DE ha una distribuzione simmetrica e si presenta prevalentemente su gomiti, ginocchia, avambracci, schiena e glutei (Fig. 2-3-4). Il coinvolgimento isolato del cuoio capelluto è una presentazione clinica occasionale. Le lesioni primarie sono pleomorfe, con placche orticarioidi, papule e/o vescicole talvolta raggruppate , infatti vengono definite "erpetiformi"(Fig 5) La base eritematosa è una caratteristica di

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

questa malattia autoimmune. Il prurito intenso porta a escoriazioni secondarie e formazione di croste. Anche se sono presenti solo croste emorragiche o alterazioni secondarie da grattamento, la diagnosi deve essere sospettata sulla base del modello di distribuzione. Presentazioni meno comuni sono il coinvolgimento facciale isolato, lesioni esclusivamente maculari e macule acrali emorragiche (solitamente palmo-plantari). L'entità del coinvolgimento cutaneo varia ampiamente. I pazienti con malattia lieve presentano un coinvolgimento limitato a poche aree localizzate, come le ginocchia o gli avambracci, mentre i pazienti con malattia grave presentano lesioni ampiamente distribuite sul tronco e sulle estremità. Le lesioni cutanee di solito guariscono senza cicatrici. Tuttavia, possono svilupparsi alterazioni pigmentarie post-infiammatorie (Fig.6)

Manifestazioni orali

Il coinvolgimento della mucosa orale è raro, ma può manifestarsi con vescicole, erosioni o macule eritematose sulla mucosa orale o sulla lingua. Come per la Malattia Celiaca, i difetti dello smalto dei denti possono verificarsi nei pazienti con scanalature orizzontali o scolorimento dello smalto

Decorso clinico

La DE è una condizione che di solito dura tutta la vita, tuttavia, il decorso clinico è variabile. Alcuni pazienti sperimentano eruzioni intermittenti di breve durata, altri sviluppano sintomi continui che aumentano e diminuiscono di gravità. Raramente si verificano remissioni spontanee

Malattie associate

Oltre alla Malattia Celiaca la più comune è la Malattia Autoimmune della Tiroide. In uno studio retrospettivo su 264 adulti con DE, la malattia della tiroide è stata documentata nell'11% (11). È più probabile che si verifichi l'ipotiroidismo rispetto all'ipertiroidismo. Il diabete mellito di tipo 1 si associa con una prevalenza fra il 2% e il 5%, l'Anemia Perniciosa fra l'1 e il 3%. Altre malattie che possono verificarsi con maggiore frequenza includono la Vitiligine, il Morbo di Addison, l'Alopecia Areata, diverse altre malattie autoimmuni e la Dermatite Atopica (12). La celiachia è stata associata a un aumentato rischio di linfoma non-Hodgkin

Diagnosi

Oltre la sintomatologia clinica sono necessarie la istopatologia tissutale, la microscopia a immunofluorescenza diretta (DIF) e la sierologia. Il primo approccio alla diagnosi con segni clinici suggestivi prevede: una biopsia cutanea lesionale per la colorazione di routine con ematossilina ed eosina e una biopsia cutanea perilesionale per immunofluorescenza diretta.

La microscopia a immunofluorescenza diretta (DIF) è il test gold standard per la diagnosi di DE. Si suggerisce una biopsia con un punch da 4 mm in sede peri-lesionale perché le biopsie prelevate dalla pelle lesionata hanno maggiori probabilità di produrre risultati falsamente negativi (13). Il terreno di Michel può essere utilizzato per trasportare il campione che non deve essere immerso nella formalina. Il reperto caratteristico del DIF è la presenza di depositi granulari di IgA all'interno delle papille dermiche. I depositi sono composti da anticorpi IgA1 diretti contro l'antigene TG3 diffuso dall'epidermide. Possono essere presenti anche depositi IgM e C3. Raramente viene rilevato un pattern fibrillare, piuttosto che granulare (14).

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Sierologia

La ricerca sierologica si basa sulla microscopia ad immunofluorescenza indiretta (IFI) ad IgA e sulla ELISA (enzyme-linked immunosorbent assay) rivolta alla determinazione di IgA anti TG2 e TG3. I test basati sugli anticorpi IgG generalmente non sono sensibili o sufficientemente specifici per la diagnosi in pazienti con DE e livelli sierici normali di IgA, mentre sono utili per la diagnosi nei pazienti con MC e deficit selettivo di IgA. Sebbene sia stato riportato nei pazienti con DE un deficit parziale di IgA, il deficit totale di IgA nei pazienti con DE non è possibile e quindi i test basati su IgG sono utili solo in casi eccezionali (15). Livelli elevati di anticorpi IgA contro la transglutaminasi epidermica e contro l'endomysio sono spesso presenti nel siero del paziente. L'endomysio è il tessuto connettivo che si trova nella muscolatura liscia dell'esofago, dello stomaco e dell'intestino tenue. Il test per gli anticorpi contro l'endomysio (EMA) viene eseguito tramite immunofluorescenza indiretta sull'esofago della scimmia. La sensibilità di questo test per la celiachia e la DE varia dal 52% al 100% e la specificità del test si avvicina al 100%. La sierologia è utile anche per il follow-up clinico. I livelli sierici di questi anticorpi diminuiscono con la restrizione del glutine e possono essere utili per monitorare l'aderenza e la risposta a una dieta priva di glutine. Le linee guida della European Society for "Pediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition (ESPGHAN)" raccomandano il test ELISA per la TG2 ELISA come test di prima linea, perché maggiormente disponibile a livello globale nella pratica clinica.

Riassumendo: Gli anticorpi circolanti IgA rivolti verso la TG2 sono il marker specifico della enteropatia glutine-sensibile in DE e MC. La loro determinazione è raccomandata in ogni paziente.

La positività al test ELISA per la TG2 da sola non è sufficiente per la diagnosi di DE in quanto possono verificarsi false positività. Tuttavia, ha un valore predittivo positivo elevato. La negatività della TG2 non esclude la possibilità di DE.

Il test ELISA per la TG3 può essere considerato in aggiunta al test per la TG2. La positività del test ELISA TG3 da sola non è sufficiente per la diagnosi di DE poiché la positività può essere riscontrata anche nei pazienti con MC. Tuttavia ha un elevato valore predittivo positivo. La negatività del test non esclude la possibilità di DE. Gli anticorpi anti-gliadina e anti-gliadina deamidata di classe IgA hanno un'accuratezza ancora inferiore rispetto a quelli della classe IgG pertanto il loro dosaggio non è raccomandato dalle linee guida. Diagnostica Intestinale: la biopsia intestinale è raccomandata nei pazienti con DE per valutare il grado di enteropatia.

Criteri Diagnostici

La diagnosi di DE può essere fatta se vengono soddisfatti i due principali criteri diagnostici: 1. Manifestazione clinica compatibile

2. IFD positiva

Se la manifestazione clinica è incompatibile, non può essere fatta alcuna diagnosi.

Se il risultato della microscopia IFD è ripetutamente negativo, ma la manifestazione clinica è tipica della DE, la diagnosi di DE può essere supportata dalla combinazione dei seguenti criteri minori:

Almeno un test sierologico di alto valore diagnostico (TG2, TG3 o EMA) positivo

- La biopsia duodenale mostra evidenza di MC
- Il risultato del test HLA è compatibile con DE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

- Patch test di iodio positivo o challenge con iodio orale
- Risposta rapida al dapsonsone
- Risposta a una dieta priva di glutine a lungo termine

Diagnosi Differenziale

Le caratteristiche cliniche della DE possono assomigliare ad altre malattie dermatologiche come la dermatite atopica, la prurigo nodulare, la scabbia e i morsi di artropodi, le malattie bollose subepidermiche, come il pemfigoide bolloso, la dermatosi bollosa da IgA lineari e il lupus eritematoso sistemico bolloso.

Terapia

La terapia della DE si basa principalmente sulla dieta rigorosamente priva di glutine in grado di portare a risoluzione completa le lesioni cutanee e di ripristinare anche la normalità della mucosa intestinale. La dieta deve essere iniziata solo al termine e al completamento dell'iter diagnostico. La dieta è in grado di risolvere molto più rapidamente i sintomi gastrointestinali (3-6 mesi) rispetto ai sintomi cutanei, che talvolta richiede fino a 2 anni di dieta aglutinata. La dieta non solo permette la remissione clinica completa in almeno il 60% dei pazienti, ma consente di ridurre il rischio di sviluppare neoplasie ed in particolare l'adenocarcinoma intestinale, i linfomi T intestinali ed extraintestinali. Il Dapsone è rapidamente efficace per la DE, con conseguente risoluzione delle lesioni cutanee attive entro pochi giorni dall'inizio della terapia. Gli svantaggi della terapia con dapsonsone includono il potenziale di eventi avversi correlati al farmaco e la sua mancanza di effetto sulle manifestazioni gastrointestinali della sensibilità al glutine. L'approccio terapeutico più efficace consiste nel trattamento con un regime di combinazione che consente ai pazienti di beneficiare delle caratteristiche favorevoli di entrambi gli interventi. Si inizia con il dapsonsone per indurre una rapida eliminazione dei sintomi e contemporaneamente si incoraggiano fortemente i pazienti a eliminare il glutine nella loro dieta. Si inizierà a ridurre lentamente il dapsonsone, con l'obiettivo di mantenere il miglioramento clinico solo con la terapia dietetica (16).

Dapsone

Il trattamento con dapsonsone è di 25-50 mg al giorno. La dose viene lentamente titolata con un aumento di 25 mg della dose giornaliera ogni una o due settimane fino a una dose di 2 mg/kg al giorno, in base alla tolleranza del paziente e alla risposta alla terapia. La maggior parte dei pazienti adulti che seguono diete senza restrizioni rispondono pienamente a dosi comprese tra 50 e 150 mg al giorno. A causa di una serie di potenziali effetti avversi un certo grado di emolisi si verifica essenzialmente in tutti i pazienti. Pertanto è obbligatorio eseguire prima della terapia il dosaggio di glucosio-6-fosfato deidrogenasi (G6PD) per il rischio di anemia emolitica grave. Durante la terapia con dapsonsone è necessario un attento monitoraggio di laboratorio con un emocromo completo, test di funzionalità epatica e test di funzionalità renale prima dell'inizio della terapia. Si raccomanda uno screening G6PD. Ripetere l'emocromo ogni settimana per un mese e poi ogni 3 mesi per i primi sei mesi di terapia. Successivamente ogni tre-sei mesi a condizione che la dose di dapsonsone non venga aumentata. Di solito si inizia a ridurre il farmaco di 25 mg ogni quattro-sei settimane. L'interruzione del trattamento richiede in media 2 anni della terapia associata di una dieta priva di glutine per la terapia a lungo termine (17).

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Altre terapie a base di sulfamidici

Nei pazienti che non possono tollerare il trattamento con Dapsone, i farmaci sulfamidici sono opzioni per la farmacoterapia. Tuttavia, c'è molta meno esperienza con l'uso di queste terapie. I casi clinici documentano il successo del trattamento della DE con sulfapiridina e sulfasalazina (18). Sebbene la sulfasalazina sia metabolizzata in sulfapiridina nell'intestino, si preferisce utilizzare la sulfapiridina ad una dose iniziale di 0,5 g tre volte al giorno, che può essere aumentata fino a 6 g al giorno se necessario per controllare i sintomi del paziente (in età adulta)

Corticosteroidi

I corticosteroidi topici superpotenti possono aiutare ad alleviare il prurito. Questi agenti non sono sufficienti per la gestione e devono essere usati in combinazione con Dapsone e una dieta priva di glutine

Terapia in età pediatrica

Il trattamento dei bambini, così come negli adulti, affetti da DE consiste tipicamente nel dapsone e in una dieta priva di glutine. Il Dapsone viene solitamente iniziato con una dose bassa (<0,5 mg/kg al giorno) e aumentato in base alla tolleranza; la dose terapeutica è tipicamente compresa tra 0,5 e 2 mg/kg al giorno. Quando la dieta priva di glutine inizia ad avere effetto, il Dapsone viene ridotto gradualmente (19)

La durata del tempo necessario al miglioramento senza terapia con Dapsone è stata valutata in uno studio in cui 41 bambini con DH sono stati trattati solo con una dieta priva di glutine (20). Lo studio ha rilevato che 33 bambini su 41 (80%) trattati solo con una dieta priva di glutine hanno avuto una risoluzione dei sintomi entro 1-6 mesi.

Prognosi

A differenza della celiachia, che può essere associata ad un aumentato rischio di mortalità rispetto alla popolazione generale, i pazienti con DE possono avere un tasso di mortalità ridotto. Uno studio di coorte finlandese su 476 pazienti con DE ha rilevato un tasso di mortalità inferiore al previsto per tutte le cause, nonostante un aumento significativo del tasso di mortalità standardizzato dovuto a neoplasie linfoproliferative nei primi cinque anni di follow-up.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Fig. 2



Fig. 3



Fig.4



Fig. 5



Fig. 6



Bibliografia

1) Bologna Jean L., Schaffer Julie V., Cerroni Lorenzo, *Dermatology*, Elsevier, 4th Edition 2017

2) West J, Fleming KM, Tata LJ, Card TR, Crooks CJ. Incidence and prevalence of celiac disease and 751 dermatitis herpetiformis in the UK over two decades: population-based study. *Am J Gastroenterol.* 752 2014; 109(5):757-68.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

- 3) Smith JB, Tulloch JE, Meyer LJ, Zone JJ. The incidence and prevalence of dermatitis herpetiformis in Utah. *Arch Dermatol* 1992; 128:1608.
- 4) Bonciani D, Verdelli A, Bonciolini V, et al. Dermatitis herpetiformis: from the genetics to the development of skin lesions. *Clin Dev Immunol* 2012.
- 5) Hervonen K, Hakanen M, Kaukinen K, et al. First-degree relatives are frequently affected in coeliac disease and dermatitis herpetiformis. *Scand J Gastroenterol* 2002; 37:51.
- 6) Reunala T. Incidence of familial dermatitis herpetiformis. *Br J Dermatol* 1996; 134:394.
- 7) Bolotin D, Petronic-Rosic V. Dermatitis herpetiformis. Part I. Epidemiology, pathogenesis, and clinical presentation. *J Am Acad Dermatol* 2011; 64:1017.
- 8) Marsh MN. Transglutaminase, gluten and celiac disease: food for thought. Transglutaminase is identified as the autoantigen of celiac disease. *Nat Med* 1997; 3:725.
- 9) Hull CM, Zone JJ. Dermatitis herpetiformis and linear IgA bullous dermatosis. In: *Dermatology*, 3rd ed, Bologna JL, Jorizzo JL, Schaffer JV, et al (Eds), Elsevier Limited, 2012. Vol 1, p.491
- 10) Mansikka E, Salmi T, Kaukinen K, Collin P, Huhtala H, Reunala T, Hervonen K. Diagnostic Delay in Dermatitis Herpetiformis in a High-prevalence Area. *Acta Derm Venereol* 2018; 98(2): 195-199.
- 11) Alonso-Llamazares J, Gibson LE, Rogers RS 3rd. Clinical, pathologic, and immunopathologic features of dermatitis herpetiformis: review of the Mayo Clinic experience. *Int J Dermatol* 2007; 46:910.
- 12) Kauppi S, Jokelainen J, Timonen M, et al. Atopic Dermatitis Is Associated with Dermatitis Herpetiformis and Celiac Disease in Children. *J Invest Dermatol* 2021; 141:191.
- 13) Zone JJ, Meyer LJ, Petersen MJ. Deposition of granular IgA relative to clinical lesions in dermatitis herpetiformis. *Arch Dermatol* 1996; 132:912.
- 14) Ko CJ, Colegio OR, Moss JE, McNiff JM. Fibrillar IgA deposition in dermatitis herpetiformis--an underreported pattern with potential clinical significance. *J Cutan Pathol* 2010; 37:475.
- 15) Görög A, Antiga E, Caproni M, Cianchini G, De D, Dmochowski M, Dolinsek J, Drenovska K, Feliciani C, Hervonen K, Lakos Jukic I, Kinyó Á, Koltai T, KorponaySzabó I, Marzano AV, Patsatsi A, Rose C, Salmi T, Schmidt E, Setterfield J, Shahid M, Sitaru C, Uzun S, Valitutti F, Vassileva S, Yayli S, Sárdy M. S2k guidelines (consensus statement) for diagnosis and therapy of dermatitis herpetiformis initiated by the European Academy of Dermatology and Venereology (EADV). *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2021 Jun; 35(6):1251-1277.
- 16) Collin P, Reunala T. Recognition and management of the cutaneous manifestations of celiac disease: a guide for dermatologists. *Am J Clin Dermatol* 2003; 4:13.
- 17) Sanders SW, Zone JJ. The relationship between dapsone dose, serum concentration and disease severity in dermatitis herpetiformis. *Arzneimittelforschung* 1986; 36:146.
- 18) Ralph J, Kelly A, Lally A, Kirby B. Recalcitrant dermatitis herpetiformis treated successfully with sulfasalazine. *Int J Dermatol* 2021; 60:e149.
- 19) Hervonen K, Salmi TT, Kurppa K, et al. Dermatitis herpetiformis in children: a long-term follow-up study. *Br J Dermatol* 2014; 171:1242.
- 20) Ermacora E, Prampolini L, Tribbia G, et al. Long-term follow-up of dermatitis herpetiformis in children. *J Am Acad Dermatol* 1986; 15:24

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

PREVENZIONE E TRATTAMENTO DELLE CICATRICI PATOLOGICHE

Davide Brunelli - Medico Dirigente presso la Divisione di Dermatologia dell'Ospedale M. Bufalini di Cesena

La cicatrizzazione, che rappresenta il risultato finale del processo di riparazione tissutale, ha uno sviluppo estremamente complesso e coinvolge differenti tipi cellulari interagenti con il microambiente. Talora tale processo evolve verso un tessuto cicatriziale esuberante ed anomalo che viene definito "cicatrice patologica" ed è principalmente rappresentato dai cheloidi e dalle cicatrici ipertrofiche espressione di una alterata reazione cutanea a stimoli traumatici di natura chimica, fisica, chirurgica. Clinicamente le cicatrici ipertrofiche si presentano rilevate sul piano cutaneo, a superficie liscia di colorito roseo rosso, consistenza fibrosa, caratteristicamente con bordi netti non debordanti dall'area traumatizzata. Si associa spesso una sensazione genericamente fastidiosa o di prurito. Le cicatrici ipertrofiche hanno una intrinseca tendenza alla stabilizzazione od alla involuzione della massa fibrosa che porta, nel giro di 15-20 mesi, alla riduzione o scomparsa della componente cicatriziale rilevata. In taluni casi possono associarsi fenomeni di retrazione e coartazione dei tessuti sani adiacenti: il processo di cicatrizzazione tende a ritirarsi in modo centripeto attirando la cute circostante ed interferendo così con le normali funzioni articolari (cicatrice ipertrofico-retraente).

I cheloidi, che possono avere anche una insorgenza tardiva o talora non associata ad eventi traumatici noti, crescono senza alcuna tendenza alla regressione spontanea e si sviluppano oltre i limiti dell'area traumatizzata invadendo i tessuti sani circostanti. La loro crescita può durare mesi od anni e portare alla costituzione di masse cicatriziali talora molto cospicue ed in grado di determinare marcati disagi estetici e funzionali.

Tutte le cicatrici patologiche riconoscono fattori di rischio oramai ben identificati: la loro conoscenza può aiutare notevolmente il clinico nella capacità predittiva e nella conseguente messa in opera di tutti gli accorgimenti atti a prevenire la loro insorgenza.

Prevenzione

Prima ancora di affrontare il tema del loro trattamento è opportuno rimarcare come la gran parte delle cicatrici possano essere evitate o minimizzate se si adottano accorgimenti sia in fase di intervento che di medicazione. Prima di avviare un qualsiasi trattamento in grado di determinare un danno cutaneo è essenziale la raccolta anamnestica. In particolare andranno scoraggiati dall'esecuzione di trattamenti non strettamente necessari tutti i soggetti che abbiano riferito formazioni di cicatrici anomale. Il dermatocirurgo è ben consapevole che orientare le incisioni secondo le linee di Langer consente di ottenere riparazioni ottimali dopo l'asportazione di piccole neoformazioni cutanee.

Per evitare interferenze al processo di cicatrizzazione può risultare vantaggioso attenersi ad alcune regole semplici ma efficaci in sede di medicazione: questa dovrebbe essere confezionata in ambiente sterile e mantenuta asciutta per tutto il periodo di persistenza di punti di sutura. In caso di ferite traumatiche può rendersi necessaria una metodica sorveglianza dell'area lesa al fine di scongiurare precocemente ogni possibile sovrainfezione in grado di prolungare il tempo di guarigione ed aumentare proporzionalmente il rischio di sviluppo di cicatrice patologica.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Una volta ottenuta la guarigione della ferita, evidenziabile dalla completa riepitelizzazione della soluzione di continuo, possono essere adottati una serie di presidi che si sono dimostrati utili a contrastare la tendenza alla anomala cicatrizzazione: tra questi particolarmente efficaci risultano essere le lamine siliconiche, applicate durante le ore notturne lungo il decorso della cicatrice. In alternativa vengono utilizzati gel siliconici che vengono solitamente applicati due volte al dì sull'area da trattare. In casi più gravi, quali gli esiti di ustione, si adotta con successo la tecnica della compressione mediante apposite guaine elastiche confezionate su misura. Al volto si preferisce l'utilizzo di apposite maschere di materiale plastico che vengono adattate al profilo del soggetto.

Trattamento

Se, nonostante tutte le accortezze adottate, non viene evitata l'insorgenza di una cicatrice patologica, questa andrà trattata precocemente utilizzando le varie metodiche a disposizione del medico, principalmente rappresentate da infiltrazioni di steroidi, crioterapia, revisione chirurgica e, recentemente, laser terapia.

Crioterapia

È una metodica comune e di discreta efficacia in particolare sulle cicatrici ipertrofiche. Si utilizza azoto liquido applicato per circa 30 secondi. La seduta viene generalmente ripetuta ogni 20-30 giorni. Gli effetti collaterali sono modesti e per lo più limitati ad ipo o iperpigmentazioni.

Corticosteroidi intralesionali

Rappresentano la metodica ancora più utilizzata. Solitamente ci si avvale del triamcinolone acetone a dosi variabili da 10 a 40 mg/ml. Le principali limitazioni della procedura sono rappresentate dall'intenso dolore provocato dall'infiltrazione, talora insopportabile, e dalla frequenza degli effetti collaterali (atrofie, teleangectasie).

Asportazione chirurgica

Nella maggioranza dei casi si assiste ad una recidiva spesso con caratteristiche di maggior gravità. L'exeresi chirurgica viene pertanto riservata a casi selezionati, ove le dimensioni della cicatrice, i sintomi od eventuali complicanze richiedano una correzione rapida anche se non definitiva.

Trattamento con laser

l'utilizzo del laser CO2 è stato ampiamente documentato ma i risultati appaiono di modesta entità e frequentemente si assiste ad un peggioramento estetico dell'area trattata.

Il progressivo perfezionamento dei laser vascolari ha offerto una ulteriore possibilità terapeutica con risultati incoraggianti e buoni esiti estetici. I laser vascolari agirebbero attraverso la coagulazione dei vasi con riduzione dell'ossigeno tissutale disponibile per la produzione di fibre collagene responsabili dell'eccessiva cicatrizzazione.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Al trattamento con laser viene solitamente associata una infiltrazione intralesionale di triamcinolone allo scopo di creare un'azione sinergica tra i due fattori terapeutici. Numerosi lavori presenti nella letteratura internazionale e la nostra personale esperienza confermano l'ottima efficacia di questa metodica con risultati positivi sia sui cheloidi che sulle cicatrici ipertrofiche.

CICATRICI POST ACNEICHE

Le cicatrici da acne, per la loro importanza in età pediatrica, meritano una trattazione a parte. L'acne è una condizione molto comune colpendo almeno l'80% degli individui di età compresa tra 11 e 30 anni. Le cicatrici secondarie all'acne sono il risultato del grave processo infiammatorio, della manipolazione fisica della cute o di un ritardo nella prescrizione di un trattamento adeguato. Anche se i dati epidemiologici sulle cicatrici da acne variano, molti pazienti presentano cicatrici al termine del processo patologico anche nel caso siano stati utilizzati farmaci adeguati. La deturpazione fisica ed il grave impatto psicologico associati alle cicatrici atrofiche dell'acne spinge molti pazienti a cercare un trattamento per migliorare la condizione.

La produzione aberrante e la degradazione del collagene durante il processo di guarigione portano a vari tipi di cicatrici da acne: nell'80-90% dei casi si verifica una distruzione netta del collagene nel derma che provoca cicatrici atrofiche. Meno comunemente, si verifica una anomala proliferazione di collagene che provoca cicatrici ipertrofiche o cheloidi. Le cicatrici atrofiche sono classificate in base alla profondità e all'entità della distruzione anche se normalmente diversi tipi di cicatrici sono tipicamente visibili sulla stessa persona.

Il trattamento delle cicatrici post acneiche è oggi principalmente basato sull'utilizzo di device che permettano una stimolazione dermica del tessuto: oltre ai classici laser frazionati è recentemente risultata promettente la radiofrequenza ad aghi, eventualmente in associazione con il laser. Il numero di sedute necessarie ad ottenere un miglioramento apprezzabile resta comunque elevato e non sempre possono essere ottenuti risultati soddisfacenti, per questo viene ribadita la necessità di una adeguata terapia medica in grado di prevenirle nella grande maggioranza dei casi.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LA SVOLTA NELLA TERAPIA DELL'ECZEMA COSTITUZIONALE

Massimo Gola - Dermatologia Allergologica e Pediatrica, Azienda USL Toscana Centro e Università degli Studi di Firenze

La Dermatite Atopica (DA) è una patologia infiammatoria multifattoriale, cronica e recidivante della cute che può colpire tutte le fasce di età, dal bambino all'anziano conosciuta anche con il nome di eczema costituzionale. Le manifestazioni cutanee e le sedi coinvolte possono variare in base all'età di insorgenza della patologia e al suo stadio acuto o cronico. La diagnosi di DA si basa sull'anamnesi del paziente e sulla valutazione clinica della cute. I segni e sintomi tipici includono prurito intenso, eritema, desquamazione, vescicolazione e, nella fase di cronicizzazione, ipercheratosi e lichenificazione. Un quadro quindi estremamente polimorfo dal punto di vista clinico ma anche evolutivo.

Per valutare la gravità della malattia e monitorare la risposta al trattamento si utilizzano diversi score di valutazione, tra cui l'Eczema Area and Severity Index (EASI) e lo Scoring of Atopic Dermatitis (SCORAD), che tengono conto dell'estensione e della gravità delle lesioni cutanee. A questi si aggiungono score di valutazione della qualità della vita (CDLQI), della qualità del sonno (NRSS) e della sintomatologia pruriginosa legata alla patologia (NRSp).

La fisiopatologia della DA coinvolge diversi fattori, in particolare la predisposizione genetica, la barriera cutanea compromessa, le disfunzioni del sistema immunitario ed i fattori ambientali. Si assiste in particolare ad una attivazione massiva dell'asse T helper 2 (Type 2 inflammation). Questi Th2 disregolati, producono quantità eccessive di citochine pro-infiammatorie come l'interleuchina-4 (IL-4), l'interleuchina-5 (IL-5) e l'interleuchina-13 (IL-13), che sono responsabili dell'infiammazione cutanea e del prurito.

Il trattamento della DA in età pediatrica prevede un approccio multimodale. Le misure di gestione generale, in particolare dermo-cosmetologiche, includono l'idratazione regolare della cute con emollienti, l'uso di detergenti di tipo oleoso ed evitare il contatto con triggers ambientali noti. Le terapie specifiche per la patologia possono comprendere l'uso di corticosteroidi topici e sistemici per ridurre l'infiammazione e il prurito, e gli immunomodulatori topici come tacrolimus e pimecrolimus.

Negli ultimi anni, sono emerse nuove opzioni terapeutiche per la DA in età pediatrica, una vera e propria svolta, come il Dupilumab, un anticorpo monoclonale che inibisce la segnalazione delle interleuchine 4 e 13, approvato per l'uso nei bambini di età superiore ai 6 anni con DA moderata-severa ed il Tralokinumab anti IL13 approvato per adolescenti. Inoltre, molecole emergenti come i JAK-inibitori (Upadacitinib, Abrocitinib e Baricitinib), approvate al momento per il trattamento della DA solo nell'adulto, rappresentano una promettente prospettiva anche per il trattamento in età pediatrica.

In conclusione, il trattamento della DA in età pediatrica richiede un approccio completo che comprenda misure di gestione generale e terapie sempre più specifiche per i singoli fenotipi ed endotipi di malattia. Il monitoraggio regolare della risposta al trattamento mediante gli score di gravità e l'identificazione precoce dei triggers ambientali sono fondamentali per gestire efficacemente la malattia e migliorare la qualità di vita del paziente.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LE PRINCIPALI ONICOPATIE DELL'ETÀ PEDIATRICA

Bianca Maria Piraccini - Direttore ff U.O.C. Dermatologia RCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

L'apparato ungueale inizia svilupparsi intorno alla 9^a settimana di vita embrionale e si completa intorno alla 20^a. Alla nascita le unghie sono completamente sviluppate e le loro dimensioni sono legate all'età gestazionale ed al peso del neonato. La velocità di crescita e lo spessore aumentano progressivamente nell'infanzia fino a raggiungere il valore dell'adulto (150 mm/die) intorno ai 10-14 anni di età.

Le alterazioni delle unghie nei bambini possono essere divise in congenite ed acquisite (1). La frequenza e la gravità sono spesso diverse rispetto all'adulto e vi sono patologie ungueali esclusive dell'infanzia. Poiché da ogni segno clinico è possibile risalire alla sede anatomica danneggiata, nelle alterazioni delle unghie è sempre importante stabilire anche quale componente dell'apparato ungueale è interessata dalla malattia: piega ungueale, letto o matrice. Prima di descrivere le singole malattie, è importante ricordare due aspetti fisiologici delle unghie dei bambini: coilonichia ed iperpigmentazione periungueale.

Coilonichia

Le unghie sono sottili e tipicamente concave con aspetto a cucchiaino. La coilonichia delle unghie dei piedi è fisiologica nel neonato e nei primi anni di vita, e conseguente alla lamia fisiologicamente sottile di questa età.

Iperpigmentazione periungueale

È una caratteristica tipica dei neonati di colore, talvolta osservata anche nei neonati caucasici (2). La zona periungueale e l'estremità dorsale della falange distale di tutte le dita delle mani mostrano una pigmentazione uniforme marrone chiaro. Talvolta la pigmentazione è visibile anche nelle dita dei piedi. È un fenomeno transitorio, maggiormente evidente tra i 2 e i 6 mesi, che tende a scomparire prima di 1 anno d'età.

1. ALTERAZIONI CONGENITE DELLE UNGHIE

1.1 Discheratosi congenita

La discheratosi congenita è una genodermatosi ereditata con modalità recessiva ed il cui gene è stato identificato sul cromosoma Xq28. È caratterizzata dalla triade ipo/iperpigmentazione cutanea reticolata, distrofie ungueali e leucoplachia delle mucose. Altri organi possono essere coinvolti.

Le prime manifestazioni cliniche appaiono tra i 5 e i 10 anni di età. Le unghie mostrano tipicamente alterazioni lichenoidi con solchi longitudinali, fissurazioni, formazione di pterigio dorsale e, talvolta, completa perdita dell'unghia (3).

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

1.2 Displasie ectodermiche

Sono un gruppo eterogeneo di genodermatosi che interessano la cute ed altre strutture ectodermiche, quali capelli, unghie, denti e ghiandole sudoripare. Le alterazioni ungueali più frequenti, più o meno presenti dalla nascita, sono ipoplasia ed ispessimento della lamina.

1.3 Sindrome di Iso Kikuchi

È nota anche come onicodisplasia del dito indice poiché colpisce tipicamente questo dito, mono o bilateralmente, ma talvolta anche altre dita. Dalla nascita è presente micronichia, più spesso mediale, emionicogrifosi, e talvolta anonichia (4). La diagnosi è confermata dalla radiografia del dito in proiezione laterale che mostra una biforcazione ad Y della falange distale.

1.4 Sindrome nail-patella

È dovuta ad un difetto del gene LMX1B localizzato sul cromosoma 9q34.1 ed è ereditata con modalità autosomica dominante ad espressività variabile. La sindrome associa alterazioni ungueali ad anomalie ossee e renali presenti fin dalla nascita.

Le alterazioni ungueali interessano le unghie delle mani, più comunemente il pollice, che presenta assenza o ipoplasia della lamina. Un altro segno caratteristico è la presenza di lunule triangolari (5).

1.5 Pachionichia congenita

Il termine pachionichia congenita comprende un gruppo di genodermatosi caratterizzate da tutte le unghie delle mani e dei piedi ispessite ed estremamente dure che mostrano un aumento della curvatura trasversale per una marcata ipercheratosi del letto (6). Le alterazioni ungueali compaiono nell'infanzia o più tardivamente e sono associate ad alterazione di altri tessuti epiteliali.

Tutte le forme di pachionichia sono ereditate con modalità autosomica dominante e sono dovute ad una mutazione delle cheratine K16/K6a e K17/K6b (gene identificato sui cromosomi 17q e 12q).

1.6 Epidermolisi bollose

È una famiglia di genodermatosi, trasmesse in modo autosomico dominante o recessivo, che comprende 3 diversi tipi (epidermolitica, giunzionale e distrofica) e 23 differenti fenotipi clinici.

Le alterazioni ungueali sono frequenti, soprattutto nella forma giunzionale e distrofica, e conseguono alla ripetuta comparsa di bolle (7). Le unghie sono ispessite e corte, con bolle subungueali ricorrenti, spesso emorragiche, che comportano il distacco della lamina dal letto.

Negli stadi avanzati la lamina ungueale può andare persa in modo permanente.

Nella epidermolisi bollosa giunzionale ad esordio tardivo le anomalie ungueali precedono solitamente lo sviluppo delle lesioni cutanee. L'epidermolisi bollosa distrofica può talvolta manifestarsi esclusivamente con una distrofia delle unghie dei piedi.

1.7 Anonichia - Micronichia

L'ipoplasia delle unghie (micronichia), così come la loro completa assenza (anonichia), possono essere presenti alla nascita a causa dell'assunzione, da parte della madre durante la gravidanza, di anticonvulsivanti ed anticoagulanti. Questo difetto può interessare una o più unghie.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

L'ipoplasia della falange distale è frequentemente associata alle alterazioni ungueali.

1.8 Malallineamento congenito dell'alluce

Nel malallineamento congenito dell'alluce la lamina è deviata lateralmente o, più raramente, medialmente, rispetto all'asse longitudinale della falange distale (8). La lamina, spesso ispessita, presenta linee di Beau (interruzione transitoria dell'attività mitotica della matrice che dà origine a solchi trasversali della lamina) ed è facilmente soggetta ad incarnimento laterale o anteriore. Il distacco della lamina dal letto è frequente. Il malallineamento congenito dell'alluce è spesso ereditario con un pattern autosomico dominante. Molti casi migliorano spontaneamente con la crescita, ma nei casi gravi è consigliabile la correzione chirurgica.

1.9 Ipertrofia congenita dei cuscinetti laterali

È una affezione congenita che colpisce l'alluce, spesso bilateralmente. Clinicamente si manifesta con pieghe ungueali laterali ipertrofiche che formano una specie di cuscinetto che copre parzialmente la lamina da entrambi i lati (9). È solitamente asintomatica, ma può complicarsi con un rincarnimento laterale. Generalmente migliora con l'età. Anche l'ipertrofia congenita della piega ungueale distale è possibile ed ha le stesse conseguenze.

2. ALTERAZIONI ACQUISITE

2.1 Psoriasi

La psoriasi ungueale è più rara nel bambino rispetto all'adulto. Ancora più rara è poi una localizzazione esclusivamente ungueale della malattia. Il segno più comune è il pitting, che rappresenta una difettosa cheratinizzazione della matrice prossimale, con persistenza di gruppi di cellule paracheratosiche, facilmente distaccabili, sulla superficie della lamina. Le depressioni hanno forma, profondità e distribuzione irregolare (10). Raramente la psoriasi interessa il letto con onicolisi, chiazze salmone e ipercheratosi subungueale.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

2.2 Paracheratosi pustolosa

Questa malattia, frequente ed esclusiva dell'età pediatrica, è clinicamente molto ben caratterizzata e di facile diagnosi. Colpisce più frequentemente le bambine tra i 5 e i 7 anni e tipicamente un solo dito, quasi sempre delle mani. L'unghia mostra onicolisi e lieve ipercheratosi, talvolta modesto pitting. Può essere presente desquamazione del polpastrello. Considerata una varietà clinica di psoriasi, può regredire negli anni o evolvere in una psoriasi franca (11).

2.3 Trachionichia (distrofia delle venti unghie)

È frequente nel bambino e può colpire una o tutte le unghie. La trachionichia è un sintomo ungueale causato da diverse malattie infiammatorie, nel bambino è più spesso provocata dalla alopecia areata, ma può essere espressione di una psoriasi o di un lichen planus (12).

Le unghie sono assottigliate, rugose, opache per la presenza di sottili striature longitudinali e ricoperte da piccole squame. Esiste anche una varietà lucente che risulta da un diffuso e regolare pitting della lamina superficiale. Indipendentemente dalla causa delle alterazioni ungueali, la trachionichia ha sempre un decorso benigno e non ha mai esiti cicatriziali.

2.4 Alopecia areata

Circa il 50% dei bambini con alopecia areata presenta segni ungueali caratteristici, più frequenti nei maschi e nella alopecia areata totale o universale. È tipico dell'alopecia areata il pitting geometrico: le depressioni cupoliformi sono superficiali, regolari e disposte a formare linee orizzontali e verticali sulla lamina (13). Un altro sintomo ungueale frequente è la trachionichia, che interessa circa il 12% dei bambini con alopecia areata. Segni più rari sono la leuconichia puntata, le linee di Beau e le lunule marezzate.

2.5 Lichen planus

Nel bambino il lichen ungueale è raro e ha una evoluzione benigna. È più frequente nei maschi rispetto alle femmine e può presentarsi in 3 forme cliniche: 1) Lichen planus tipico, con unghie assottigliate, con striature e fissurazioni longitudinali, 2) Trachionichia: le unghie appaiono rugose ed opache in quanto solcate da eccessive striature longitudinali, 3) Atrofia idiopatica delle unghie: caratterizzata da un decorso acuto ed estremamente rapido che porta in pochi mesi alla distruzione delle unghie. Le lamine sono assenti per la presenza di pterigio dorsale o per atrofia della matrice. È più frequente negli Asiatici. L'esame istologico è sempre necessario per confermare la diagnosi. Il trattamento è necessario nel lichen planus tipico per prevenire la distruzione delle unghie (14).

2.6 Lichen striatus

Le manifestazioni ungueali possono essere l'unico segno della malattia (15). Clinicamente la lamina presenta alterazioni simili a quelle descritte per il lichen planus tipico; tuttavia, la malattia non interessa tutta l'unghia ma è limitata ad una emi-lamina e spesso si associa a alterazioni lichenoidi in stria della parte distale del dito. Il lichen striatus ungueale regredisce spontaneamente.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

2.7 Perionissi

È una infiammazione acuta o cronica della piega ungueale prossimale che appare edematosa e dolente. La perionissi acuta può avere eziologia batterica (*Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pyogenes*), virale (HSV1, HSV2) o più raramente fungina (*Candida* sp).

All'infiammazione delle pieghe ungueali fa seguito la produzione di una lamina opaca e con superficie irregolare. La perionissi cronica nei bambini è in genere di origine irritativa ed interessa quasi esclusivamente il I dito delle mani dei bambini che si succhiano il pollice. A livello delle unghie dei piedi la perionissi è un segno clinico dell'unghia incarnita.

2.8 Dattilite bollosa distale

Infezione, generalmente causata dallo *Streptococco* beta-emolitico gruppo A, che interessa tipicamente una o più dita di bambini tra i 2 e i 16 anni. Clinicamente si manifesta come una bolla grande, tesa, con base eritematosa e contenuto sieroso, localizzata a livello del polpastrello (17).

2.9 Onicomicosi

Le onicomicosi nei bambini sono rare, con una prevalenza dello 0.3% (18).

Le onicomicosi da dermatofiti, spesso associate a predisposizione genetica e tinea pedis, sono generalmente di tipo subungueale distale o bianco superficiale e il *Trichophyton rubrum* è l'agente eziologico responsabile. L'onicomicosi da *Candida* è rara e può presentarsi come infezione isolata ed auto risolvendosi nei neonati o all'interno di una Candidasi Muco Cutanea Cronica.

2.10 Leuconichia puntata

È molto frequente nelle unghie delle mani dei bambini ed è conseguenza di piccoli traumi che alterano la cheratinizzazione della matrice distale. L'unghia presenta piccole chiazze bianche, con superficie liscia, di 1-3 mm, per la presenza di gruppi di cellule paracheratosiche nel contesto della lamina ventrale. Il colore bianco è dovuto alla mancata trasparenza ma riflessione della luce. Le macchie si muovono disalmando con la crescita della lamina. La leuconichia puntata interessa esclusivamente le unghie delle mani.

2.11 Onicofagia - Onicotillomania

Molto frequenti nell'infanzia (19), possono essere causa di infezioni batteriche secondarie e favoriscono la diffusione delle verruche. Quando l'onicofagia interessa la cuticola e la piega ungueale prossimale, può provocare danni della matrice con anomalie di superficie della lamina e melanonichia striata da attivazione melanocitaria.

2.12 Unghie incarnite

Le unghie affette spesso presentano un malallineamento congenito. Tra i fattori predisponenti sono importanti un pedicure non corretto, i traumi e l'iperidrosi. L'unghia incarnita è conseguenza della penetrazione di una spicula ungueale nei tessuti molli della piega laterale. Nel I stadio, la piega laterale appare infiammata e dolente. Se la spicula non viene rimossa il processo infiammatorio evolve con la formazione di tessuto di granulazione che emerge dal solco ungueale laterale (stadio II). Col passare del tempo il tessuto di granulazione va incontro ad riepitelizzazione ed il processo diviene irreversibile (stadio III).

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

2.13 Esostosi

È il tumore ungueale più frequente nell'infanzia e interessa soprattutto le unghie dei piedi degli adolescenti, spesso precipitato da un trauma (20). L'esostosi appare come un nodulo a superficie cheratosica, di consistenza dura, che solleva la lamina. La lesione è spesso dolente e può ulcerarsi. La diagnosi è confermata dalla radiografia del dito che mostra il corno osseo.

2.14 Melanonichia - Nevi

La melanonichia una banda longitudinale, di colore dal bruno chiaro al nero, più o meno ampia, che consegue alla presenza di melanina all'interno della lamina può essere provocata, da una lentigo o da un nevo della matrice o, più raramente nel bambino, da un'attivazione dei melanociti normalmente quiescenti (20). È tipicamente interessato un solo dito. I nevi di colorito scuro possono essere visibili per trasparenza attraverso la piega ungueale prossimale (pseudo segno di Hutchinson). Nel bambino i nevi ungueali generalmente schiariscano nel tempo e hanno un aspetto clinico e onicoscopico irregolare (21). Il melanoma ungueale è estremamente raro.

Bibliografia

1. Bellet JS. Pediatric Nail Disorders. *Dermatol Clin*. 2021 Apr;39(2):231-243.
2. Iorizzo M, Oranje AP, Tosti A. Periungual hyperpigmentation in newborns. *Pediatr Dermatol*. 2008 Jan-Feb;25(1):25-7.
3. Inamadar AC, Palit A. Nails: diagnostic clue to genodermatoses. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2012 May-Jun;78(3):271-8.
4. L'Orphelin JM, Picard C, Andre J, Richert B, Domp Martin A. Syndrome d'Iso Kikuchi : onychodystrophie congénitale des index ou syndrome COIF [Iso Kikuchi syndrome: Congenital onychodysplasia of the index fingers, or COIF syndrome]. *Ann Dermatol Venereol*. 2018 Apr;145(4):304-306.
5. Sweeney E, Hoover-Fong JE, McIntosh I. Nail-Patella Syndrome. 2003 May 31 [updated 2023 Dec 14]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews*®[Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024.
6. Pastrana-Arellano E, Morales-Olvera D, García-Romero MT. Nail involvement in patients with epidermolysis bullosa: A systematic review. *Skin Health Dis*. 2022 Nov 10;3(1):e183.
7. O'Toole EA, Kelsell DP, Caterina MJ, de Brito M, Hansen D, Hickerson RP, Hovnanian A, Kaspar R, Lane EB, Paller AS, Schwartz J, Shroot B, Teng J, Titeux M, Coulombe PA, Sprecher E. Pachyonychia Congenita: A Research Agenda Leading to New Therapeutic Approaches. *J Invest Dermatol*. 2024 Apr;144(4):748-754.
8. Tosti A, André M, Murrell DF. Nail involvement in autoimmune bullous disorders. *Dermatol Clin*. 2011 Jul;29(3):511-3, xi.
9. Baran R. Significance and management of congenital malalignment of the big toenail. *Cutis* 1996; 58: 181-184.
10. Piraccini BM, Parente G, Varotti E, et al. Congenital hypertrophy of the lateral nail fold of the hallux: clinical features and follow up of seven cases. *Pediatr Dermatol* 2000; 17: 348-351.
11. Plachouri KM, Mulita F, Georgiou S. Management of Pediatric Nail Psoriasis. *Cutis*. 2021 Nov;108(5):292-294.
12. Tosti A, Peluso AM, Zucchelli V. Clinical features and long-term follow-up of 20 cases of parakeratosis pustulosa. *Pediatr Dermatol* 1998; 15:259-263.
13. Starace M, Alessandrini A, Bruni F, Piraccini BM. Trachyonychia: a retrospective study of 122 patients in a period of 30 years. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2020 Apr;34(4):880-884.
14. Tosti A, Morelli R, Bardazzi F, et al. Prevalence of nail abnormalities in children with alopecia areata. *Pediatr Dermatol* 1994; 11:112-115.
15. Iorizzo M, Gioia Di Chiacchio N, Di Chiacchio N, Grover C, Lipner SR, Richert B, Piraccini BM, Starace M, Tosti A. Intralesional steroid injections for inflammatory nail dystrophies in the pediatric population. *Pediatr Dermatol*. 2023 Jul-Aug;40(4):759-761.
16. Leung AKC, Lam JM, Barankin B, Leong KF. Lichen Striatus: An Updated Review. *Curr Pediatr Rev*. 2024 Jan 25.
17. Gill MJ, Arlette J, Buchan KA. Herpes simplex virus infections of the hand. *J Am Acad Derm* 1990; 22:111-116.
18. Veraldi S, Schianchi R, Nazzaro G, Cambiaghi S. Seven Cases of Blistering Dactylitis. *Acta Derm Venereol*. 2020 Jul 2;100(14):adv00196.
19. Vestergaard-Jensen S, Mansouri A, Jensen LH, Jemec GBE, Saunte DML. Systematic review of the prevalence of onychomycosis in children. *Pediatr Dermatol*. 2022 Nov;39(6):855-865.
20. Starace M, Cedirian S, Alessandrini A, Bruni F, Piraccini BM, Iorizzo M. Self-induced nail disorders (SINDs): What do we know so far? *Ann Dermatol Venereol*. 2023 Dec;150(4):253-259.
21. Starace M, Rubin AI, Di Chiacchio NG, Pampaloni F, Alessandrini A, Piraccini BM, Iorizzo M. Diagnosis and surgical treatment of benign nail unit tumors. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2023 Feb;21(2):116-129.
22. Lee J, Bae JH, Oh SJ, Lee D, Kim HJ, Kim IH, Mun JH, Kim KH, Lee KH. Clinical and histopathologic features of pediatric longitudinal melanonychia: A multicenter retrospective study. *J Am Acad Dermatol*. 2023 Jun;88(6):1393-1396

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

ACNE: I SEGRETI DEL DERMATOLOGO PEDIATRA

Francesco Mazzotta - Ambulatorio Dermatologia Pediatrica, Barletta, ASL BAT

L'Acne è una malattia infiammatoria cronica dell'unità pilosebacea.

L'Acne si manifesta con comedoni chiusi o aperti, papule, pustole o noduli sul volto e tronco.

Si può associare ad eritema, dolore e causare esiti cicatriziali ed iperpigmentazioni.

Colpisce circa il 10% della popolazione ed è più frequente in età puberale pertanto può essere trattata dal pediatra esperto in dermatologia o dal dermatologo.

L'interessamento di sedi esposte in una età critica come la pubertà ha un grosso impatto sugli aspetti emotivi dei pazienti che spesso non vengono aiutati dai genitori che li colpevolizzano per le abitudini alimentari, l'utilizzo dei cosmetici o lo stile di vita.

Per questo l'impatto sulla qualità della vita è simile a quella di malattie croniche come l'asma, la psoriasi, l'artrite. I ragazzi affetti da acne soffrono frequentemente di ansia, depressione, ridotta autostima, possono subire facilmente bullismo ed essere ad alto rischio di suicidio.

IL medico specialista (Pediatra o Dermatologo) deve far comprendere al paziente e soprattutto ai genitori che quando si intraprende una terapia per l'acne non si affronta un difetto estetico ma ci si avvia verso un percorso di cura di una patologia cronica che dura anni, si modifica nelle sue espressioni cliniche, manifesta frequentemente piccoli o grandi effetti collaterali delle terapie, che spesso verranno modificate in corso d'opera con aggravio delle spese che la famiglia dovrà sopportare.

Le scelte terapeutiche andranno sempre concordate in base alle possibilità economiche della famiglia, alle aspettative di adesione alla terapia del giovane paziente tenendo conto del genere.

Infatti in età puberale si manifestano le prime differenziazioni della cosiddetta medicina di genere: le ragazze sono propense ad utilizzare prodotti topici in base alle indicazioni dello specialista, invece i ragazzi spesso rifiutano l'utilizzo di prodotti topici che applicano saltuariamente.

Nelle ragazze tra i 9 e i 12 anni va emergendo il problema delle "Tween Skincare" indotto da social che promuovono l'acquisto e applicazione di prodotti cosmetici che possono favorire o aggravare la patologia acneica anche perché in alcuni casi vengono usati in modo compulsivo.

Per questi motivi il dermatologo e il pediatra devono considerare che l'acne è una patologia di lunga durata e allertare i pazienti che i social sono pronti a fargli acquistare un mare di prodotti inutili e talvolta dannosi. Recentemente una consensus internazionale ha pubblicato delle "raccomandazioni" (The Personalised Acne Care Pathway) (1) per personalizzare la gestione nel tempo del paziente.

Il dermatologo nel suo iter diagnostico-terapeutico è capace di considerare quadri acneiformi particolari: le diagnosi differenziali con le follicoliti da Malassezia o con le follicoliti da Gram negativi che possono manifestarsi dopo terapia antibiotiche prolungate.

Nei casi in cui le terapie "tradizionali" dovessero fallire l'armamentario del dermatologo prevede l'utilizzo dell'isotretinoina un farmaco "demonizzato" ma che può essere utilizzato in casi particolari sin dalla pubertà, età in cui il rischio gravidanza è minimo.

In base alle regolamentazioni dell'AIFA questo farmaco può essere prescritto esclusivamente dal dermatologo.

In ultimo i dermatologi pediatri che utilizzano il dye laser per le malformazioni vascolari hanno un'arma

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

in più per la cura dell'acne in fase attiva e delle cicatrici acneiche.

Queste terapie fisiche possono integrarsi bene anche con terapie topiche e sistemiche in atto (2).

Bibliografia

1) JanTan J, Alexis A, Baldwin H, Beissert S, Bettoli V, Del Rosso J, Dréno B, Gold LS, Harper J, Lynde C, Thiboutot D, Weiss J, Layton AM. *The Personalised Acne Care Pathway-Recommendations to guide longitudinal management from the Personalising Acne: Consensus of Experts. JAAD Int.* 2021 Oct 18;5:101-111. doi: 10.1016/j.jdin.2021.09.006. PMID: 34816135; PMCID: PMC8593752.;54(1):10-26. doi: 10.1002/lsm.23484. Epub 2021 Oct 31. PMID: 34719045.

2) Salameh F, Shumaker PR, Goodman GJ, Spring LK, Seago M, Alam M, Al-Niaimi F, Cassuto D, Chan HH, Dierickx C, Donelan M, Gauglitz GG, Haedersdal M, Krakowski AC, Manuskiatti W, Norbury WB, Ogawa R, Ozog DM, Paasch U, Victor Ross E, Clementoni MT, Waibel J, Bayat A, Goo BL, Artzi O. *Energy-based devices for the treatment of Acne Scars: 2022 International consensus recommendations. Lasers Surg Med.* 2022

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LE NUOVE FRONTIERE DELLA TERAPIA DELLA VITILIGINE IN ETÀ PEDIATRICA

Torello Lotti - MD, Phd - *1University of Rome G. Marconi, Department of Dermatology and Venereology, Rome, Italy*

La vitiligine è un disturbo ipopigmentario cronico acquisito, che di solito insorge nell'infanzia. Anche se oggi sono disponibili diversi tipi di terapie, sia mediche che chirurgiche, nessuna di esse può essere considerata come un trattamento standard d'oro per i risultati variabili in termini di ripigmentazione e il rischio di effetti collaterali.

Fortunatamente, sono stati introdotti trattamenti innovativi per risolvere questo problema. Essi consistono sia nell'innovazione di trattamenti convenzionali sia in vere e proprie nuove terapie.

Trattamenti fototerapici innovativi

Tra i trattamenti convenzionali per la vitiligine infantile, le fototerapie possono rappresentare le terapie più efficaci, soprattutto per la vitiligine generalizzata. Nell'ultimo decennio sono state introdotte nuove tecniche, sia naturali che artificiali, per ottenere migliori risultati clinici in termini di ripigmentazione, con minori effetti collaterali.

Esposizione naturale alla luce solare del Mar Morto ("Climatoterapia del Mar Morto")

È ormai chiaro come al Mar Morto la luce solare viaggi al di sotto del normale livello del mare, attenuando la gamma bassa dello spettro UVB, che è quella non terapeutica. Questo fatto spiega come i pazienti vitiliginosi mostrino un maggiore miglioramento delle lesioni cutanee dopo la terapia solare in questa speciale area geografica. Il protocollo terapeutico varia a seconda delle caratteristiche dei pazienti (ad esempio fototipo cutaneo, età, comorbidità) e della loro malattia cutanea. In generale, consiste in una seduta giornaliera, con un aumento graduale del tempo di esposizione.

Molti dati supportano l'efficacia della climatoterapia del Mar Morto (DSC) nell'indurre la ripigmentazione e, cosa non meno importante, nel migliorare la qualità di vita dei pazienti.

È interessante notare che uno studio mostra l'opportunità di combinare la DSC con l'applicazione topica di una crema a base di pseudocatalasi, per ottenere una ripigmentazione più rapida. La pseudocatalasi, tuttavia, è una questione controversa. Uno studio aperto condotto a Londra, nel Regno Unito, e due studi randomizzati in doppio cieco - uno condotto in Iran e l'altro in Australia - non hanno potuto dimostrare alcun effetto benefico di questo composto rispetto al placebo.

Fototerapia solare selettiva

Un'altra innovazione è la fototerapia solare selettiva. Recentemente, è stata introdotta una crema topica (PHOTOCIL®) per somministrare selettivamente la terapia nb - UVB, quando si è esposti all'irradiazione solare ultravioletta. Viene applicato sulle chiazze vitiliginose, mentre sulla pelle non interessata viene applicata una protezione solare SPF 50 a banda larga. Il trattamento sembra essere efficace e sicuro, fornendo buoni risultati in termini di regolarità.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Laser a eccimeri

Tra le radioterapie artificiali, il laser a eccimeri è probabilmente la più antica fototerapia introdotta per il trattamento della vitiligine. Sono costituiti da laser a cloruro di xenon, che erogano radiazioni di 308 nm, con una dimensione variabile dello spot (valore medio: 15 - 25 mm). Il protocollo terapeutico varia in base alle caratteristiche del paziente, della malattia e del sistema di erogazione. Il programma terapeutico prevede due sedute settimanali per 13 settimane. Durante la prima seduta, l'operatore stima la MED (Minimal Erythema Dose) del paziente in un'area vitiliginosa, per poter impostare la prima dose di radiazioni, corrispondente alla MED diminuita del 10%. Nelle sedute successive, la dose aumenta gradualmente in base alla risposta clinica.

Terapia UVA - 1

Recentemente, le lampade per fototerapia con banda alogeno-metallica confinata all'alta irradiazione UVA1 (340-400 nm) hanno conosciuto un crescente interesse e impiego in dermatologia. I ben documentati effetti immuno-modulanti degli UVA1 rendono questo tipo di fototerapia utile per il trattamento di diverse malattie della pelle, come la dermatite atopica, la psoriasi, la vitiligine e altre.

Il programma terapeutico per la vitiligine consiste solitamente in 3-5 sedute settimanali, con una dose iniziale di 20-30 J/cm², che viene progressivamente aumentata nelle sedute successive fino alla dose completa. Il trattamento è ben tollerato. Gli effetti collaterali più comuni sono abbronzatura, eritema, prurito e reazioni fototossiche (eczema, orticaria). Gli effetti collaterali a lungo termine devono ancora essere studiati.

Antiossidanti

È ormai chiaro come lo stress ossidativo, sia dei melanociti che dei cheratinociti, sia un importante meccanismo patogenetico alla base della progressione della vitiligine. In particolare, la compromissione dei cheratinociti toglie il supporto trofico ai melanociti e ne induce la conseguente morte. Tra i meccanismi proposti per la prevenzione dello stress cellulare dei cheratinociti, è stata recentemente suggerita la modulazione positiva di SIRT1. Sulla base di questa osservazione, recentemente il resveratrolo e altri agenti innovativi sono stati proposti e testati con successo nei pazienti affetti da vitiligine, per proteggerli dalla progressione della malattia.

Low Dose Medicine

Molti studi sottolineano come la vitiligine sia caratterizzata da uno squilibrio delle molecole di segnalazione (ad esempio, fattori di crescita, citochine) che regolano il normale cross-talk tra cheratinociti e melanociti. In particolare, la vitiligine è caratterizzata da un'iperproduzione di citochine Th1 e Th17, ad azione infiammatoria (ad esempio TNF - α , INF - γ , IL - 1, IL - 2, IL - 6, IL - 8, IL - 17).

Recentemente, ricercatori e medici che operano nel campo della Low Dose Medicine (LDM) hanno studiato la possibilità di trattare la vitiligine con citochine, fattori di crescita e neuropeptidi a basse dosi. In particolare, è stato dimostrato come l'uso di citochine antinfiammatorie a basse dosi orali (Interleuchina - 4 e Interleuchina - 10 a basse dosi; anticorpo anti-interleuchina uno a basse dosi) e b - FGF, possa essere utile per ripristinare l'alterato cross-talk cheratinociti-melanociti, portando a una ripigmentazione cutanea. Il protocollo terapeutico consiste nell'assunzione orale di 20 gocce, due volte al giorno, per

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

9 mesi, di FGF a basso dosaggio, IL4, IL10 e IL1.

Diversi studi osservazionali hanno dimostrato l'efficacia e la sicurezza del LDM nel trattamento dei pazienti affetti da vitiligine. La combinazione di citochine a basso dosaggio con trattamenti più convenzionali (ad esempio, corticosteroidi topici o fototerapia microfocalizzata) fornisce risultati migliori in termini di tasso di ripigmentazione.

Conclusioni

Anche se asintomatica e non pericolosa per la vita, la vitiligine è una malattia psicologicamente devastante che deve essere trattata. Oggi sono disponibili diversi tipi di terapie, ma nessuna di esse fornisce risultati eccellenti in termini di tasso di ripigmentazione e sicurezza. Per questo motivo è necessario condurre nuovi studi e sperimentazioni.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

LE NEWS NELLA TERAPIA DELLE MALATTIE INFIAMMATORIE CUTANEE.

Andrea Conti, Federico Tartari - SC Dermatologia, Ospedale Infermi di Rimini, AUSL Romagna

Frequentemente le più diffuse malattie infiammatorie della pelle presenti nell'adulto hanno un esordio in età pediatrica, tuttavia la disponibilità di terapie efficaci risulta più limitata in quest'ultima fascia di età. Nel corso del 2023 e 2024 vi sono state alcune significative innovazioni nel trattamento della psoriasi, della dermatite atopica e dell'idrosadenite suppurativa, che complessivamente interessano un'alta percentuale di pazienti.

Per quanto riguarda la psoriasi, rispetto agli anni precedenti non si osservano importanti modificazioni dell'armamentario terapeutico che prevede sempre la possibilità di utilizzare anti TNF-alfa (adalimumab ed etanercept), anti IL 12-23 (ustekinumab) e anti IL 17A (secukinumab e ixekizumab), con criteri di rimborsabilità variabile da una regione all'altra. Recentemente sono comparsi studi sull'utilizzo di apremilast anche in età inferiore ai 18 anni. Sicuramente un maggior fermento è presente nella dermatite atopica, dove la prevalenza di malattia in età pediatrica risulta significativamente elevata e dove si sono sicuramente concentrati gli studi per innovare i trattamenti disponibili.

Al momento l'unico farmaco disponibile e rimborsabile dopo i 6 anni è il dupilumab; si tratta di un anticorpo monoclonale che neutralizza la subunità alfa del recettore per IL-4 bloccando anche IL-13. Nel gruppo degli inibitori di IL13 sono presenti tralokinumab e lebrikizumab. Tralokinumab è un anticorpo monoclonale che legandosi specificamente all'IL-13 di tipo 2 ne inibisce l'interazione con i rispettivi recettori. I dati disponibili nei pazienti tra 12 e 17 anni alla stessa posologia da adulto mostrano un quadro di efficacia e sicurezza sovrapponibili.

Lebrikizumab è un anti IL13 indicato per il trattamento di pazienti adulti e adolescenti di età pari o superiore a 12 anni, con un peso corporeo di almeno 40 kg; lebrikizumab in monoterapia ha dimostrato un'efficacia clinica con un EASI-75 in circa il 60% dei pazienti trattati. Un altro gruppo di farmaci è costituito dagli inibitori delle Janus chinasi (anti JAK). Le Janus chinasi (JAK) sono enzimi intracellulari che attivano segnali mediati da citochine attraverso la via metabolica JAK-STAT coinvolti in una vasta gamma di processi cellulari, tra cui le risposte infiammatorie, l'emopoiesi e la sorveglianza immunitaria. Comprendono JAK1, JAK2, JAK3 e TYK2 (tirosina-chinasi di tipo 2). In particolare, JAK1 è coinvolto principalmente nei segnali delle citochine infiammatorie, JAK2 prevalentemente nei segnali per la maturazione dei globuli rossi, JAK3 nella sorveglianza immunitaria e nella funzionalità linfocitaria. Nella patogenesi della DA sono coinvolte le citochine proinfiammatorie che trasducono segnali attraverso la via JAK1. Pertanto i JAK inibitori agiscono in modo selettivo, reversibile e dose dipendente sui biomarcatori sierici dell'infiammazione coinvolti nella DA.

Upadacitinib: inibisce preferenzialmente le JAK1 o JAK1/3.

Abrocitinib: inibisce preferenzialmente la JAK1.

Baricitinib: inibisce preferenzialmente la JAK1 e JAK2

Pur avendo indicazioni o studi in età pediatrica (upadacitinib dai 12 anni e baricitinib dai 2 anni), tali farmaci al momento non sono ancora rimborsati dal SSN.

Infine, per quanto riguarda l'idrosadenite suppurativa HS:

L'idrosadenite suppurativa (HS), siamo di fronte ad una patologia che esordisce generalmente dopo la

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

pubertà ed è osservata raramente nei bambini.

Un recente studio di LiY-Wong ha mostrato che esiste difficoltà nel riconoscimento e nella diagnosi di idrosadenite suppurativa pediatrica. Al momento la terapia disponibile a partire dai 12 anni è rappresentata da adalimumab.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

COSA C'E' DI NUOVO ALL'ORIZZONTE

Annalisa Patrizi - Libera professionista

Molte sono le novità che oggi la scienza ci propone sia nella diagnosi che nella gestione e terapia di molte patologie dermatologiche. Sicuramente oggi sta avanzando la possibilità di migliorare le diagnosi tramite l'ausilio dell'intelligenza artificiale e di servirsi della telemedicina per il follow-up di molte patologie dermatologiche croniche, ma non è di questo che tratteremo in questa relazione, bensì, da una revisione della Letteratura recente, cosa abbiamo trovato che ci è parso di interesse soprattutto pratico per il Dermatologo Pediatra ed il Pediatra.

Iniziamo parlando di genodermatosi e di malattie rare

La prima patologia è la **neurofibromatosi tipo 1 (NF1)**. Nei pazienti in età pediatrica, recenti studi riportano l'efficacia di un nuovo farmaco il Selubetinib nella gestione dei neurofibromi plessiformi (PN). NF1 o Malattia di von Recklinghausen è una patologia genetica autosomica dominante che colpisce un individuo su 3.000 nati vivi a livello mondiale senza differenze di sesso e circa 20.000 persone in Italia. NF1 è causata dalle mutazioni nel gene oncosoppressore NF1 (neurofibromina 1) localizzato in posizione 17q11.2 e raramente da una microdelezione di tutto 17q11 (5% dei casi).

Noti sono i criteri diagnostici e di essi fanno parte i PN e la presenza di anche solo uno di essi è uno dei criteri diagnostici. La risonanza magnetica può definire l'estensione di tali tumori. Tra il 30 ed il 50% dei Pazienti sviluppa tali tumori delle guaine nervose ed essi possono causare vari problemi tra cui deformazioni deturpanti, dolore, disfunzioni motorie, disturbi visivi, alterazioni della funzionalità respiratoria, vescicale, intestinale. Finora la sola opzione terapeutica era chirurgica.

Selumetinib è un inibitore delle chinasi di Mek 1 e 2, proteine che regolano a monte la via delle chinasi legata a ERK. Sia MEK che ERK sono componenti critici della via RAF-MERK-ERK, spesso attivata in diversi tipi di tumori compresi i PN. Infatti, sulla base dello studio SPRIN su 50 bambini di età compresa tra 3 e 17 anni (con età media di 10 anni), Selumetinib ha bloccato la crescita dei PN nel 68% dei casi e ha favorito una regressione dei problemi ad essi legati nella maggior parte dei casi. Gli effetti collaterali della terapia sono stati per lo più di lieve entità e controllati dai Medici Sperimentatori dello studio.

Nell'Aprile 2020 Selumetinib è stato pertanto approvato dalla FDA per la terapia dei PN sintomatici e inoperabili nei Pazienti con NF1 di età dai 3 anni in su. Nel 2021 anche EMA ha approvato il farmaco con le stesse indicazioni ed il 6 Marzo 2024 AIFA ha approvato la rimborsabilità del farmaco in Italia.

Un'altra patologia genetica è la **Sindrome Wiscott-Aldrich (SWA)** dovuta ad una mutazione del gene WAS localizzato sul cromosoma X, che codifica per la proteina WASp. La malattia colpisce perciò i maschi. L'eczema è presente in circa l'80% dei Pazienti con le caratteristiche di una Dermatite Atopica ad esordio precoce, grave e diffusa, accompagnata da petecchie e porpora per l'associata trombocitopenia. Si associa una disregolazione immunitaria più o meno severa con infezioni ricorrenti e predisposizione alle malattie autoimmuni e linfomi. Sovente è presente un'ipereosinofilia ed un aumento delle IgE. Il solo trattamento potenzialmente risolutivo è il trapianto di cellule staminali ematopoietiche da donatore HLA-compatibile e non è scevro da potenziali complicanze, soprattutto se eseguito dopo i 5 anni di età. In assenza di tale donatore, la terapia genica sta dimostrandosi un'alternativa che mostra ottimi

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

risultati sia in termini di sopravvivenza che di efficacia. In assenza di una Industria che si faccia carico della produzione del prodotto, Telethon nel 2024 si è impegnato ad offrire ai bambini con SWA tale terapia, nata e tuttora prodotta nei laboratori San Raffaele Telethon di Milano. Al momento la terapia genica è accessibile in Italia grazie alla determina AIFA del 2 agosto 2023, che, ai sensi della legge 648, la indica per il trattamento dei pazienti con WAS dai 6 mesi in su privi di un donatore compatibile.

I risultati sui primi pazienti trattati hanno dimostrato che la terapia genica è in grado di ripristinare una corretta funzionalità del sistema immunitario con: netto calo delle infezioni, aumento delle piastrine e miglioramento di eczema e petecchie e calo dei sanguinamenti. Inoltre questi bambini possono sospendere l'assunzione di immunoglobuline, fare i vaccini, ma soprattutto frequentare la scuola, fare sport, e fare una vita pressoché normale.

Un'altra patologia rara, che colpisce 1/10.000-1/50.000 nati vivi, è la citrullinemia tipo 1 (CTLN1) patologia autosomica recessiva dovuta al deficit dell'enzima arginilsuccinato-sintetasi; CTLN1 è una malattia metabolica dovuta ad un difetto del metabolismo del ciclo dell'urea e della detossificazione da ammoniaca. Se non riconosciuta, i bambini che appaiono normali alla nascita, precocemente, nella forma acuta neonatale, sviluppano iperammoniemia, che causa spasticità, encefalopatia, epilessia, fino a morte. CTLN1 in Italia fa parte delle 40 patologie comprese nello Screening Neonatale Esteso che rappresenta uno degli strumenti più avanzati di prevenzione delle malattie congenite. In casi in cui sia presente un fratello o sorella affetti; la malattia può essere anche diagnosticata prima della nascita. CTLN1 è curabile con dieta e supplementazioni specifiche. Nel 2023 è stata riportata una bambina di 4 mesi con diagnosi prenatale di **Citrullinemia tipo 1 (CTLN1)**, nata a termine da cugini pachistani di primo grado, con un figlio maschio affetto. La bambina da 7 giorni presentava un rash cutaneo a tipo acrodermatite enteropatica-like e da 2 giorni diarrea. Gli esami mostravano, tra l'altro, modico calo zinchemia (79 mg/dL con valori normali 90-120). Sotto la denominazione "ACRODERMATITE ENTEROPATICA-LIKE" di recente sostituito con «ACRODERMATITE DISMETABOLICA» si raggruppano tutte le condizioni che causano un deficit acquisito di Zinco o una alterazione nel metabolismo di aminoacidi e/o di acidi grassi essenziali per la proliferazione e differenziazione dei cheratinociti. Nel caso in oggetto la dieta proposta non era stata seguita correttamente dai genitori per scarsa compliance da barriere linguistiche. Questo report sottolinea, pertanto, questo GRAVE problema oggi presente in Italia quando l'approccio alle famiglie è reso difficile da tali barriere.

L'Acral Peeling Skin Syndrome è una patologia autosomica recessiva, geneticamente eterogenea. Le mutazioni più spesso in causa sono a carico del gene TGM5 localizzato sul cromosoma 15q15 responsabile della produzione di Transglutaminasi 5 espressa nel corneo e fondamentale per l'integrità del corneo stesso, ma sono state riportati più di recente anche casi dovuti a mutazioni del gene CSTA, localizzato sul cromosoma 3q21.1, che codifica per la cistatina A, un inibitore della proteasi presente nell'involucro cellulare, che ne favorisce l'adesione.

Il quadro clinico, asintomatico, di solito è presente dalla nascita o dalla prima infanzia e si manifesta con la formazione di bolle superficiali e conseguente peeling a livello palmo-plantare.

Tale patologia, per le modeste ripercussioni cliniche, sebbene non sia frequente, probabilmente è sottostimata. Inoltre manca ancora una valida terapia.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

La Sindrome SAPHO (Sinovite, Acne, Pustolosi, Iperostosi, Osteiti) è una rara patologia autoinfiammatoria (1 caso su 10.000 caucasici). L'etiopatogenesi precisa della sindrome SAPHO non è nota, ma si ritiene che la tendenza verso lo sviluppo di Sindrome SAPHO possa essere ereditata. La predisposizione genetica è suggerita dalla maggiore prevalenza di HLA-B27, un marker del sangue ereditario, presente nei pazienti con Sindrome SAPHO.

Nei bambini, SAPHO segue una distribuzione simile a quella dell'osteomielite cronica non batterica (CNO/CRMO) (ossa lunghe, clavicola, colonna vertebrale). Se presente, la sinovite si manifesta prevalentemente a livello dell'articolazione sacro-iliaca, delle anche, delle ginocchia o delle articolazioni sterno-clavicolari. A seconda della gravità dei sintomi, può essere presente una limitazione del movimento. A livello cutaneo si osservano acne grave, pustolosi palmo-plantare e psoriasi pustolosa. Spesso i segni cutanei esordiscono 1-2 anni prima delle alterazioni scheletriche, ma possono insorgere anche contemporaneamente o dopo oltre 20 anni.

I pazienti possono presentare anche dolore addominale, diarrea, ragadi o ascessi anali, che suggeriscono la probabile presenza di una malattia infiammatoria intestinale (IBD).

La maggior parte degli autori ritiene che la CNO/CRMO rappresenti la forma pediatrica della sindrome SAPHO. In effetti, la frequente coesistenza di disturbi dermatologici o di una IBD depone a favore dell'inclusione di queste due entità in un unico quadro clinico.

Uno studio recente mostra l'efficacia della terapia con un bifosfonato, l'acido zoledronico in 30 casi di sindrome SAPHO trattati con una infusione e.v. di 4 mg del farmaco per 3 giorni. Tale terapia appare meglio tollerata rispetto a quella con un altro bifosfonato: il palidronato, mentre l'efficacia appare sovrapponibile; inoltre la flebo dura solo 15 minuti contro le 4 ore della infusione del palidronato, con migliore compliance dei Pazienti.

Due brevi reports riportano:

Il primo l'efficacia della dermatoscopia nella diagnosi dei cunicoli della scabbia in pazienti di pelle scura. Infatti, nei pazienti di pelle scura la tipica immagine dermatoscopica del cunicolo «jet with contrail sign» «segno del jet con scia» diagnostica per i Caucasici, di solito manca della parte anteriore sede del parassita nel cunicolo e potrebbe essere definita come «contrail without jet» cioè «scia senza il jet». Questo è dovuto, in tali Pazienti, alla marcata desquamazione causata dall'intenso grattamento in un background di iperpigmentazione. Gli Autori mostrano un esempio di tale peculiare segno dermatoscopico nella immagine della pubblicazione.

Il secondo mostra la possibilità che si creino indubbie difficoltà diagnostiche in caso di mollusco contagioso isolato, privo della classica ombelicatura centrale e con quadro dermoscopico confondente. Una leggera crioterapia, in tali casi, permette l'istantanea apparizione dell'ombelicatura al centro consentendo la giusta diagnosi.

Noplasie

In un interessante articolo del 2023 gli Autori attuano una revisione della Letteratura da cui scelgono 12 articoli pertinenti e eleggibili per lo scopo dello studio che è la ricerca di eventuale comparsa di **melanoma** in pazienti con **lichen sclerosus (LS)**. Da essi ricavano 17 casi di cui 5 sono bambini tutte

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

femmine. I melanomi vulvo-vaginali non associati a LS sono molto rari con una stimata incidenza di 0.10/ 10.000 donne l'anno. Nell'età pediatrica tale incidenza è ancora più rara: tra 0,8 e 8 casi per milione. Questa pubblicazione riporta una nuova valutazione della coesistenza nelle donne e bambine di LS genitale e melanoma maligno, che si mostra assai più frequente di quanto finora riportato. La diagnosi corretta di melanoma potrebbe essere sottostimata, per la frequente presenza, in seno al LS genitale, di melanosì o più di rado di nevi melanocitici. Pertanto, oltre ad una predisposizione allo sviluppo di carcinomi squamo-cellulari HPV associati, nel LS genitale, anche la presenza di melanoma va considerata anche in età pediatrica.

Un altro interessante case-report descrive l'**osteonevo di Nanta** in un bambino di 3 anni con una papula rilevata di 4 mm di diametro della guancia sinistra. La lesione di colorito roseo-giallastro era di consistenza duro-elastica e fissa alla palpazione. La diagnosi viene posta dalla istologia, poiché la dermatoscopia non mostra pigmentazione. Viceversa all'istologia è presente un nevo intradermico con foci multipli di ossificazione.

L'osteonevo di Nanta è una rara e peculiare lesione descritta per la prima volta nel 1908 e denominata osteonevo di Nanta nel 1911. Esso si osserva prevalentemente in adulti, soprattutto donne tra la quarta e la quinta decade di vita. La sua precisa incidenza è ignota, ma è considerata approssimativamente pari allo 0,14% delle lesioni pigmentate. Si localizza prevalentemente al capo ed al collo, ma è stato anche riportato in altre sedi corporee. L'istologia è diagnostica.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

ACNE

Il JAAD nel 2024 pubblica questo aggiornamento delle linee guida americane per la terapia dell'acne con 18 raccomandazioni e 5 sentenze di buona pratica.

Forti raccomandazioni vi sono per:

Topici: benzoil perossido, retinoidi e/o antibiotici e le loro combinazioni a dose fissa.

Orali: doxiciclina, isotretinoina

Raccomandazioni condizionali vi sono per:

Topici: clascoterone, acido salicilico ed azelaico,

Orali: minociclina, sareciclina, contraccettivi orali combinati e spironolattone.

Due prodotti nuovi vengono riportati uno è il **clascoterone** un anti androgeno selettivo veicolato in crema all'1% ed utilizzabile dai 12 anni di età con studi di efficacia e sicurezza fino ad un anno e già in commercio negli USA.

L'altra novità è la **sareciclina** una tetraciclina orale prescrivibile dai 9 anni di età per pazienti con acne non nodulare da moderata a grave alla dose di 1,5 mg/kg. Tre studi ne hanno dimostrato l'efficacia rispetto al veicolo e la buona tollerabilità, per tali motivi è stata approvata dalla FDA ed è in commercio in USA. Entrambe i farmaci sono stati riportati con raccomandazioni condizionali per l'alto costo.

Un bellissimo lavoro italiano riporta una revisione della letteratura che considera 98 articoli e prende in esame **l'acne fulminans** senza causa apparente e quella dovuta a farmaci.

A me è parsa particolarmente interessante la parte relativa a questi ultimi in particolare quanto riportato rispetto agli antibiotici utilizzati per la terapia dell'acne e all'isotretinoina.

Malattie Autoimmuni

Infine un interessante articolo di revisione della letteratura del 2024 riporta i risultati ottenuti con i JAK inibitori nella **Dermatomiosite Infantile**.

Considera 26 articoli che comprendevano in totale 195 Pazienti di cui 52 femmine di età mediana di 4,9 anni (1-17) che riportano l'uso di tre JAK Inibitori utilizzati nella terapia della Dermatomiosite Infantile. La cute era interessata nel 92% dei casi e la resistenza alla terapia delle lesioni cutanee con le terapie classiche era stata la motivazione della terapia con biologici (34,7% dei casi).

I tre JAK Inibitori sono:

- 1) Tofacitinib anti JAK1/3 utilizzato in 112 casi (57,4%)
- 2) Ruxolitinib anti JAK1/2 utilizzato in 53 casi (27,2%)
- 3) Baricitinib anti JAK1/2 utilizzato in 30 casi (15,4%)

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

I Pazienti trattati con i JAK inibitori avevano presentato un miglioramento del:

- 1) 89,7% con Tofacitinib
- 2) 69,2% con Ruxolitib
- 3) 92,7% con Baricitinib

Effetti collaterali della terapia biologica furono riportati nel 72,1% dei casi trattati e le infezioni, specie delle prime vie aeree, furono la reazione avversa più frequente

Le conclusioni dello studio sono che i JAK inibitori sono una buona scelta terapeutica nella Dermato-miosite Infantile refrattaria e mostrano un accettabile profilo di sicurezza.



COLD CASES

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

UNA DERMATITE INUSUALE NELL'AREA DEL PANNOLINO

Laura Ciulli - Pediatric Unit Azienda ASST Sondrio, Italy

Storia clinica

Alyssa è una bambina di 13 mesi che giunge alla mia osservazione in ambulatorio per la presenza da circa due settimane di una eruzione cutanea nell'area del pannolino (Fig.1).

Alla visita si apprezzano numerose lesioni papulo-nodulari alcune con vescicole-bolle in parte erose ed con ulcerazione centrale (0,5-1 cm) nelle zone convesse dell'area pannolino, pieghe interglutee e regione genitale (grandi labbra), in presenza di lieve eritema peri lesionale, distribuite bilateralmente.



L'esame obiettivo sul resto del corpo risulta negativo.

La bambina si presenta in buono stato di salute generale, anamnesi muta per episodi infettivi pregressi, uso di antibiotici, alterazioni dell'alvo.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Alla visita si nota presenza di pannolino lavabile in tessuto (fig.2), cambio frequente, ma non troppo vista l'età della piccola.



Consigliato utilizzo di detergenti antisettici, creme barriera con ossido di zinco associati a terapia topica antibiotica (acido fusidico) e sostituzione dei pannolini lavabili con pannolini usa e getta.

Iniziale miglioramento del quadro dermatologico dopo terapia locale, ma a distanza di due settimane, riaccensione delle lesioni e progressivo peggioramento del quadro dermatologico; la bambina viene condotta presso il pronto soccorso pediatrico, dove viene proposta dai colleghi pediatri diagnosi di impetigine perianale e consigliata terapia topica associata antibiotica e antimicotica per almeno due settimane. Dopo circa un mese e mezzo nuovo contatto con la famiglia che di ritorno da una gita fuori porta comunica via e-mail il peggioramento del quadro clinico nonostante aver adottato nuovamente le misure terapeutiche prescritte dal collega pediatra ospedaliero e considerando e sottolineando il fatto di aver dovuto utilizzare in tale occasione i pannolini usa e getta (Fig.3).

Nel sospetto di un'infezione batterica sovrapposta (probabile *Staphylococcus Aureus*) viene prescritta terapia antibiotica per via orale, previa esecuzione tampone locale, poi non effettuato, trattamento locale delle lesioni e nuovamente ribadita l'esclusione del pannolino lavabile (probabile principale Trigger di questa dermatite irritativa determinata dall'associazione di fattori microbici, irritativi e traumatici) con switch verso i pannolini usa e getta. Solo dopo aver proposto ai genitori una valutazione iconografica dermatologica di alcuni casi di dermatiti irritative da pannolino lavabile, ho ottenuto lo switch verso i pannolini usa e getta e dopo un mese si è avuta la completa risoluzione delle lesioni con esiti pigmentari residui.

Ai successivi controlli non ricomparsa delle lesioni precedentemente descritte.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Discussione

Molte dermatosi della prima infanzia coinvolgono la regione del pannolino, isolatamente o nel contesto di dermatosi generalizzate o malattie sistemiche.

Si possono porre diverse **diagnosi differenziali**: forme da contatto (allergiche o più frequentemente irritative da lievi a moderate e gravi come la dermatite papulo erosiva di Sevestre e Jacquet ed *granuloma gluteale infantum*), forme infiammatorie (psoriasi, dermatite atopica, dermatite seborroica, lichen sclero atrofico) forme infettive (candida, tinea, dermatite perianale da streptococco o da staphilococco, ectima gangrenoso, malattia herpetica, malattia mani piedi, bocca), ma anche più raramente forme proliferative (Istiocitosi a cellule di Langherans), malattie metaboliche (acrodermatite enteropatica, deficit di biotina) altre dermatiti (dermatite ad IgA lineari, malattia di Kawasaki ed abuso). La diagnosi esatta non è sempre evidente, deve basarsi sulla topografia (distribuzione delle lesioni) e sulla morfologia delle lesioni cutanee, ma anche i dati anamnestici sono utili per formulare una diagnosi corretta.

Una accurata revisione della letteratura mi ha fatto propendere per una

Diagnosi di forma iniziale o like di Dermatite papulo erosiva di Sevestre e Jacquet .

È un quadro morfologico di dermatite da contatto irritativo, severa ed erosiva dell'area del pannolino, di solito grave, ma con medesima etiopatogenesi; frequente in adulti con incontinenza fecale ed urinaria, ma anche in bambini nei primi anni di vita, spesso trascurati. La malattia è tipicamente caratterizzata da lesioni cutanee eritematose con papule di diversa grandezza di colorito roseo rosso, con superficie erosa, bordi rilevati nelle aree peri-rettali e genitali, disposte in modo simmetrico e bilaterale (Fig.4). Fattori predisponenti noti sono l'incontinenza fecale e urinaria, accompagnata dalla presenza di residui di detersivo nella zona del pannolino, cambi di pannolino poco frequenti, contaminazione batterica. Istologicamente è presente iperplasia epidermica ed ipercheratosi, flogosi con formazione di papule e noduli.



Figura 4 Ricci F, Paradisi A, Perino F, Capizzi R, Paolucci V, Rendeli C, Guerriero C. Jacquet erosive diaper dermatitis: a not-so-rare syndrome. *Eur J Dermatol.* 2014 Mar-Apr;24(2):252-3. doi: 10.1684/ejd.2014.2279. PMID: 2472137

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

In letteratura sono stati riportati casi associati ad uso di pannolini riutilizzabili

I. Dithurbide-Hernández M.et al. Sevestre-Jacquet posterosive syphilitic dermatitis associated with the use of reusable diapers: A clinical case]. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2021.

Bambina di 1 anno e 11 mesi, vista in reparto di Dermatologia per la presenza di lesioni papulo nodulari ulcerate con bordi rilevati di 0.5-1 cm di diametro ed iperpigmentate, insorte da 4 mesi, in corso di emissione di feci semiliquide localizzate su bilateralmente e simmetricamente a livello genitale e perianale, a livello delle pieghe interglutee. L'esame istopatologico poneva diagnosi di dermatite erosiva di Sevestre-Jacquet. La bambina utilizzava pannolini lavabili ecologici.

II. Annabel Maruani e coll. Re-emergence of papulonodular napkin dermatitis with use of reusable diapers: report of 5 cases. Eur J Dermatol. 2013

Casistica di 5 piccoli pazienti con lesioni papulo-nodulari in aree cutanee convesse associate all'uso (in seguito alla diffusione della cosiddetta "moda eco" francese), di pannolini riutilizzabili, spesso realizzati in cotone e bambù considerati più naturali, ecologici ed economici. Un caso era la tipica dermatite erosiva di Sevestre e Jacquet. Gli altri 4 presentavano papule o noduli ombelicali color pelle con lieve o assente eritema e potevano essere considerati una dermatite erosiva di Sevestre e Jacquet in stadio iniziale, un granuloma gluteale infantum o papulo e noduli pseudoverrucosi perineali. Diversi autori hanno postulato che queste tre diagnosi appartengono probabilmente allo stesso spettro patologico, proposto come "papulo noduli dovuti a irritazione da pannolino". In tutti i casi, era venivano usati pannolini riutilizzabili (probabilmente meno assorbenti dei pannolini usa e getta).

III. Harfmann K et al su Bullous diaper dermatitis with cloth diaper use Pediatr Dermatol. 2017

Casistica di 4 bambini di età compresa tra 17 e 24 mesi che presentavano papule, vescicole e lesioni nodulari ulcerative, isolamento dello staphylococco aureus alla biopsia e mancato miglioramento con terapia antibiotica locale e sistemica ma guarigione con pannolino usa e getta e crema barriera.

IV. Fernandes AC, Mantas P. Unusual diaper dermatitis. J Paediatr Child Health. 2022

Bambina di 15 mesi con quadro simile a Jacquet che utilizzava pannolini lavabili in tessuto, salviette usa e getta con risoluzione del quadro dopo uso di pannolini usa e getta, frequenti lavaggi con acqua, esclusione del pannolino lavabile, esposizione della zona all'aria aperta per lunghi periodi. **La dermatite da pannolino** è considerata uno dei disturbi cutanei più comuni dell'infanzia. Non mostra predilezione di sesso e l'età più colpita è tra e 7-12 mesi ed oltre "fino a che viene indossato il pannolino".

La patogenesi è complessa:

Sono coinvolti più fattori: l'effetto occlusivo del pannolino ed il contatto prolungato con feci ed urine associati a fattori irritanti (Sali biliari, ammoniaca urinaria) ed un ambiente caldo-umido determinano un aumento del pH con attivazione enzimi fecali portando alla macerazione dello strato corneo, alterazione della funzione barriera dell'epidermide e conseguente dermatite erosiva; il termine comprende diversi disturbi che si verificano in tale zona.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

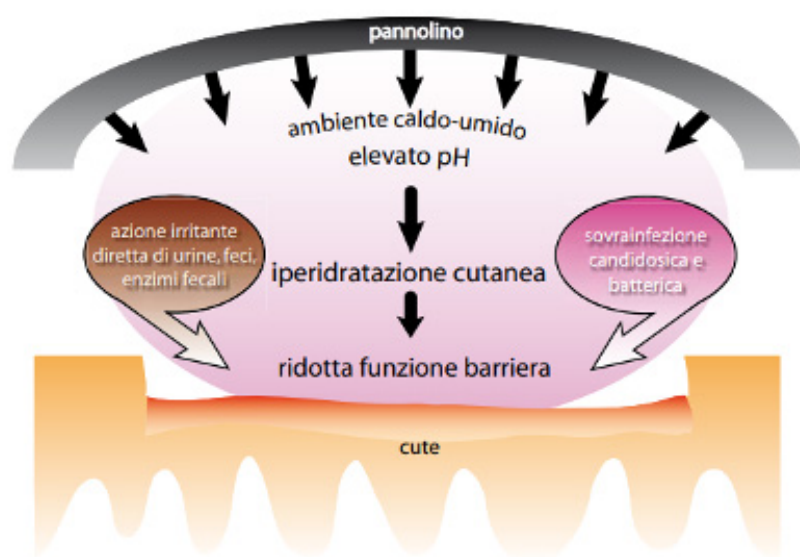
dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Figura 5

Fattori coinvolti nel processo di sviluppo della dermatite



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

PRO: ecologici, non trattati con sostanze chimiche CONTRO: Minor assorbenza Maggior probabilità di minor ricambio aria Maggior contatto feci ed urine Maggior caldo umido con macerazione Frizione fibre pannolino, danno barriera Aumento crescita microbica Maggior consumo di acqua e sapone Inquinamento di acque chiare con escrementi	PRO: Maggior assorbenza (pelle del bambino più asciutta) Più ricambio di aria Minor contatto feci ed urine Cambi più frequenti CONTRO: Maggior costo Maggior inquinamento ambientale Trattamenti chimici (coloranti, cloro, ftalati) Aumentato rischio di irritazioni Non ecologici (500 anni per degradarsi)
---	---

Conclusioni

La dermatite da pannolino è un problema della pelle in diminuzione con lo sviluppo delle nuove tecnologie dei pannolini usa e getta che impediscono l'eccessiva umidità nella regione perianale.

Il seguente caso clinico mostra la relazione tra l'uso dei pannolini lavabili ecologici e la comparsa della **dermatite erosiva da pannolino di Jacquet**, una malattia dermatologica rara e grave, possibile complicanza della dermatite da pannolino.

Il fallimento delle terapie antibiotiche locali, l'andamento intermittente e la rapida guarigione dopo aver rimosso il pannolino lavabile hanno avvalorato la mia ipotesi diagnostica.

Utile da riconoscere e sospettare per evitare inutili esami anche invasivi come la biopsia.

Dagli anni '60 con l'introduzione dei pannolini usa e getta, l'utilizzo di materiali con polimeri super assorbenti e traspiranti e miglioramento delle cure igieniche si era avuta una riduzione delle dermatiti irritative da pannolino, ma negli ultimi anni, in questo periodo di trend ecologico, nell'intento di non disperdere nell'ambiente materiali chimici e conservanti ed utilizzare prodotti meno inquinanti si è avuta una ripresa delle dermatiti irritative. I pannolini riutilizzabili, in base al comportamento dei consumatori dopo l'acquisto, possono essere più inquinanti dei pannolini usa e getta in considerazione dell'ampio uso di detersivi e dispersione di escrementi che non seguono la via classica dei pannolini usa e getta, ma defluiscono nelle acque chiare ed il maggior consumo di acqua per il loro lavaggio.

IL minor impatto ambientale dei pannolini riutilizzabili può essere quindi superiore od inferiore del pannolino usa e getta a seconda di come vengono lavati ed usati.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Bibliografia

1. Alotaibi HM, Alharthi SA, Alhammad G. Jacquet erosive diaper dermatitis in a child with COVID-19. *SAGE Open Med Case Rep.* 2023 May 17;11:2050313X231173792. doi: 10.1177/2050313X231173792. PMID: 37214355; PMCID: PMC10195686.
2. Arcangeli F, Brunelli D. X Convegno Nazionale Dermatologia per il pediatra, Rimini 23-24 maggio 2008. *Dermatiti Dell'area del Pannolino.*
3. Chiriac, Anca & Wollina, Uwe. (2023). Diaper dermatitis—a narrative review of clinical presentation, subtypes, and treatmentÜbersichtsarbeit zu klinischem Bild, Subtypen und Therapie. *Wiener Medizinische Wochenschrift.* 10.1007/s10354-023-01024-6.
4. Cohen Bernard. Differential Diagnosis of Diaper Dermatitis. *Clinical Pediatrics* 2017, Vol. 56(5S) 16S-22S
5. Dithurbide-Hernández M, Del Río-Martínez CJ, Serrano-Vázquez IC, Rodríguez-Patiño G. Dermatitis sifiloide posterosiva de Sevestre-Jacquet asociada al uso de pañales reutilizables: caso clínico [Sevestre-Jacquet posterosive syphilitic dermatitis associated with the use of reusable diapers: A clinical case]. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc.* 2021 Aug 13;59(3):242-247. Spanish. PMID: 34374577.
6. Fernandes AC, Mantas P. Unusual diaper dermatitis. *J Paediatr Child Health.* 2022 Oct;58(10):1904. Doi 10.1111/jpc.15794. Epub 2021 Oct 26. PMID: 34697847.
7. Fölster-Holst R. Differential diagnoses of diaper dermatitis. *Pediatr Dermatol.* 2018 ; 35 : s10 - s18 . <https://doi.org/10.1111/pde.13484>
8. Harfmann K, Chen AY, Witman P. Bullous diaper dermatitis with cloth diaper use. *Pediatr Dermatol.* 2017; 34: e309-e312. <https://doi.org/10.1111/pde.13263>
9. Maruani A, Lorette G, Barbarot S, Potier A, Bessis D, Hasselmann C, Mazereeuw-Hautier J. Re-emergence of papulonodular napkin dermatitis with use of reusable diapers: report of 5 cases. *Eur J Dermatol.* 2013 Apr 1;23(2):246-9. doi: 10.1684/ejd.2013.1967. PMID: 23557992.
10. Moscona-Nissan A, Maldonado-Colin G, Romo-López A, Ventura-Zarate A. Langerhans Cell Histiocytosis Presented as Persistent Diaper Dermatitis: A Case Report. *Cureus.* 2022 Jul 6;14(7):e26606. doi: 10.7759/cureus.26606. PMID: 35936168; PMCID: PMC9354915.
11. O'Brien, K. R., Olive, R., Hus, Y.C., Bell, R., Morris, L., and Kendall, N. (2009). Life Cycle Assessment: Reusable and disposable nappies in Australia. 6th Australian Conference on Life Cycle Assessment, Melbourne, 17-19 February. Melbourne, Australia: Australian Life Cycle Assessment Society
12. Ramos Pinheiro R, Matos-Pires E, Baptista J, et al. Granuloma Glutaeale Infantum: A Re-emerging Complication of Diaper Dermatitis. *Pediatrics.* 2018; 141(2):e20162064
13. Ricci F, Paradisi A, Perino F, Capizzi R, Paolucci V, Rendeli C, Guerriero C. Jacquet erosive diaper dermatitis: a not-so-rare syndrome. *Eur J Dermatol.* 2014 Mar-Apr;24(2):252-3. doi: 10.1684/ejd.2014.2279. PMID: 24721379
14. Rodriguez-Poblador J, Gonzalez-Castro U, Herranz-Martinez S, Luelmo-Aguillar J. Jacquet erosive diaper dermatitis after surgery for Hirschsprung disease. *Pediatr Dermatol* 1998; 15(1): 46-7.
15. Virdi A, Gencarelli J, Gurioli C, Sechi A, Neri I. Unusual diaper rash? *J Paediatr Child Health.* 2020 Oct;56(10):1649. doi: 10.1111/jpc.14923. PMID: 33099821.
16. Virgili A, Corazza M, Califano A. Diaper dermatitis in a adult. A case of erythema papulo-erosive of Sevestre and Jacquet. *J Reprod Med* 1998; 43 (11): 949-51

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

COSA HO IMPARATO VISITANDO? QUANDO UNA DERMATOSI È IL PROBLEMA MINORE.

Matteo Ferrara - *Pediatra di famiglia in Olevano Sul Tusciano (SA)*

Nel marzo del 2023 presso il mio ambulatorio visito Enea, bambino di 40 giorni venuto a consulenza per una dermatosi localizzata al volto, ma più evidente al tronco e all'addome, con irrequietezza psicomotoria. Dopo aver effettuato la visita "dermatologica" e fatto diagnosi di dermatite atopica lieve, secondo i criteri di Bonifazi, mi soffermo al torace in cui evidenzio dispnea con rientramenti evidenti a livello intercostale e al giugulo senza tosse (video). Chiedo alla mamma da quanto tempo presenta l'evidente difficoltà respiratoria e stupita dalla domanda (anche per il fatto che era stato visitato dal suo pediatra), mi risponde candidamente "dalla nascita", infatti mi mostra un video di Enea a quindici giorni di vita e constato la veridicità della risposta. Alla visita da me effettuata risulta negativa sia l'ascoltazione del torace che del cuore, come pure la palpazione dell'addome, inoltre sono presenti i polsi femorali e la saturazione di O₂ è del 100%, ma ciò nonostante decido per il ricovero ospedaliero di Enea, motivandolo sia per l'importante dispnea, sia per la contrazione della diuresi, sia per l'arresto della crescita nell'ultima settimana. Nell'anamnesi si annoverano due morti improvvise in giovane età di due zii paterni. Durante la degenza all'ospedale di Salerno si evidenzia alla radiografia del torace: allargamento del mediastino e all'eco cuore: difetto interatriale, Enea viene poi trasferito al Santobono a Napoli per ulteriori accertamenti in cui si conferma il difetto interatriale e mediante Angio Tac viene posta diagnosi 'sindrome della scimitarra' con presenza di un vaso anomalo a partenza dall' aorta addominale aggettante nell'atrio destro, vaso che verrà chiuso mediante embolizzazione in secondo momento al Gaslini di Genova. A tutt'oggi Enea sta bene e assume diuretici (furosemide) tre volte al giorno. La sindrome della scimitarra è una rara anomalia cardiopolmonare, chiamata anche sindrome polmonare ipogenica, sindrome venolobare, sindrome di Halasz. Descritta per la prima volta da Cooper nel 1836 la sua incidenza è stimata 1-3/100.000 nati vivi con rapporto F/M = 2:1. Il nome "scimitarra" si riferisce al classico referto radiologico della vena drenante anomala a partenza dal polmone destro a forma di spada ricurva (segno di Halasz), dovuta alla struttura tubolare che corre parallela al bordo cardiaco destro per confluire generalmente nella cava inferiore. Sono presenti, generalmente, altre anomalie cardiologiche (la più frequente è il difetto interatriale), polmonari (es. ipoplasia del polmone destro) ed extrapolmonari (es. rene a ferro di cavallo), caratterizzanti il quadro clinico del singolo paziente. Si distingue una forma "infantile" e una "adulta". Nella forma "infantile" il quadro clinico è molto grave per la coesistenza di malformazioni cardiache e si presenta con tachicardia, scompenso cardiaco e ipertensione polmonare. Dopo il primo anno di vita si ha la 'forma adulta' in alcuni casi è asintomatica, in altri casi invece si hanno tosse, infezioni respiratorie ricorrenti, dispnea da sforzo, emottisi. Inoltre va sospettata quest'ultima forma in caso di asimmetria toracica. Se non c'è indicazione chirurgica, la terapia è conservativa (diuretici) con controlli medici periodici, finalizzati a valutare eventuali peggioramenti del quadro cardiaco/respiratorio.

Bibliografia

Scimitar syndrome in children and adults. Natural history, outcomes, and risk analysis. Wang H. et al. Ann thorac surg 2018; 105:592-8.

Bronchial asma whit scimitar syndrome: A case report. Jamil S.F et al Cureus 2021; 16 (1):e 51823.

Scimitar syndrome and evolution of manegments. Katrom M. et al. The Pan Afr Med Scimitar syndrome and evolution of manegments 2009; 3:1-14

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

UNA LESIONE FREQUENTE... UNA DIAGNOSI DIFFICILE

Amalia Licordari - Pediatra di famiglia - Reggio Calabria



CASO CLINICO

G. Sesso femminile, 6 anni, buone condizioni cliniche e buon accrescimento staturo-ponderale. . All'età di circa 4 anni comparsa in regione frontale di una lesione rotondeggiante, eritematosa, di consistenza molle, non pruriginosa, con lieve sfumatura giallastra dalle dimensioni di 0,5 x 0,5 cm. In seguito a consulenza dermatologica veniva diagnosticato "xantogranuloma". Dopo circa 6 mesi la lesione regrediva per ricomparire successivamente nello stesso distretto cutaneo ma con dimensioni maggiori (circa 1 x 1) e con desquamazione superficiale. Si procedeva all'exeresi ed esame istologico da cui si rilevava "processo flogistico granulomatoso non necrotizzante, simil sarcoideo, esteso all'ipoderma". Venivano effettuati esami di laboratorio (emocromo, indici infiammatori, funzionalità epatica e renale, bilirubina tot e frazionata, elettroliti serici, immunoglobuline, coagulazione, enzima ACE) e strumentali (ecografia addome, RX torace ed ecocardio) risultati tutti nella norma eccetto l'enzima ACE che risultava aumentato (93,5 U/L v.n. 13,3-63,5). Per tale motivo la bambina veniva presa in carico da una unità

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

di pediatria specialistica per Malattie Rare dove venivano eseguiti nuovamente gli esami di laboratorio (compresi Quantiferon, AntidsDNA, ANA, ENA, Ab anticardiolipina, Ab beta2 glicoproteina 1, Ab antientromero B, ACE) risultati nuovamente tutti nei limiti di norma. Alla visita oculistica si escludeva uveite. Veniva confermato dunque il quadro di processo flogistico simil-sarcoideo localizzato, senza coinvolgimento d'organo e tramite indagine genetica si faceva diagnosi di SINDROME DI BLAU.

SINDROME DI BLAU

La Sindrome di Blau è una malattia infiammatoria sistemica rara, descritta per la prima volta nel 1985, autosomica dominante, caratterizzata da artrite granulomatosa a esordio precoce, uveite e rash cutaneo. L'incidenza non è nota (secondo uno studio danese è di 1/1.670.000/anno) e colpisce soprattutto prima dei 5 anni di vita. Da quando è stato scoperto il gene associato è stata diagnosticata più frequentemente consentendo una stima migliore della sua diffusione e della sua storia naturale. La Sindrome di Blau è il termine usato per le forme familiari della malattia ma si possono verificare anche forme sporadiche note come Sarcoidosi a esordio precoce. La mutazione è a carico del gene NOD2 localizzato sul cromosoma 16, che codifica per una proteina interessata nella risposta immuno-infiammatoria, la sua mutazione causa un'attivazione di questa con relativa produzione di citochine a cui consegue uno stato cronico proinfiammatorio e formazione di granulomi non caseosi nei vari tessuti ed organi.

La classica triade clinica è caratterizzata da artrite, dermatite e panuveite, ma nella grande maggioranza dei casi è presente un rash cutaneo a esordio precoce che può essere eritematopapulare o similorticarioide. Il granuloma non caseoso è un altro segno patognomonico, è costituito istologicamente da cellule epitelioidi, macrofagi, linfociti, plasmacellule e fibroblasti, con tipica organizzazione nodulare degli elementi infiammatori. L'artrite è la manifestazione più comune dopo la prima decade di vita, l'uveite è spesso associata a complicanze che portano a deficit visivo e, a differenza di quanto si riscontra nell'artrite idiopatica giovanile, coinvolge sia la camera anteriore che posteriore dell'occhio (panuveite).

CONCLUSIONI

La cute rappresenta un'importante interfaccia tra organismo e ambiente e difetti genetici e/o acquisiti del sistema immunitario possono esordire con la comparsa di manifestazioni cutanee che diventano dunque la spia di patologie autoimmuni. Oltre al classico quadro delle febbri ricorrenti o periodiche che hanno rappresentato inizialmente il prototipo delle malattie autoinfiammatorie, dal 2011 almeno 10 nuove sindromi sono state diagnosticate grazie all'aiuto dei sequenziamenti di nuova generazione, principalmente attraverso lo studio dell'esoma. Nonostante oggi ci sia molta più conoscenza di queste patologie, la loro rarità determina ancora in molti casi un ritardo diagnostico. Il loro spettro fenotipico si è allargato e la presentazione clinica può essere estremamente varia ma il severo interessamento infiammatorio sterile della cute e dell'apparato osteoarticolare rappresenta la caratteristica più comune. Una volta posto il sospetto clinico, l'esecuzione dell'analisi molecolare è risolutiva per l'inquadramento diagnostico definitivo.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

CORIANDOLI SULLA PELLE

Maria Manta - *Pediatra di famiglia, Scandiano RE*

È Febbraio, il carnevale sta per finire. Nel mio ambulatorio viene Martina, 7 anni, per la comparsa di piccole papule eritematose al tronco, senza altri sintomi. Lei stessa, scherzando con la sorellina li definisce 'coriandoli sulla pelle'



Martina nelle 3 settimane precedenti aveva avuto una tonsillite da Streptococco e una gastroenterite verosimilmente virale. Quando arriva nel mio ambulatorio, da circa 1 settimana presenta al tronco macule di 2 - 3 cm di diametro che non regrediscono alla digitopressione.

Esame Obiettivo per il resto nella norma. Stick urine rapido eseguito in ambulatorio: negativo.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione



Dopo alcuni giorni compare febbre, le macule aumentano e sono presenti anche agli arti superiori, viso e collo. Non c'è prurito

A distanza di 3-4 giorni nuovo controllo per la comparsa di nuovi elementi, ma attenuazione delle lesioni precedenti.

Le lesioni rimangono stabili per circa 1 settimana, poi tendono gradualmente a scomparire.



XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione



A un mese e mezzo di distanza dall'esordio la manifestazione clinica si è gradualmente attenuata fino a completa guarigione, senza lasciare esiti.

La diagnosi della patologia che interessa Martina non è stata immediata, ma valutando il decorso della malattia, le lesioni papulose con tendenza alla desquamazione centrale e le gittate subentranti, la loro distribuzione sulla cute, ho ipotizzato la pitiriasi lichenoidale.

La Pitiriasi lichenoidale è una malattia dermatologica infiammatoria. All'esordio si presenta con papule multiple rosso-marrone. Ha una durata variabile da alcune settimane ad alcuni anni, con andamento a gittate che determina un polimorfismo dovuto ai diversi stadi evolutivi. La lesione elementare è una papula purpurica, non comprimibile alla digitopressione. L'evoluzione comporta un allargamento della papula e un appiattimento con cambio di colore: da rossastra diventa bruna. Successivamente compare una squamo-crosta centrale ad 'ostia' facilmente staccabile con un colpo d'unghia. Segue guarigione con residua iperpigmentazione e successivo esito leucodermico.

La caratteristica comparsa di nuovi elementi a gittate determina l'aspetto polimorfo

- papule rosso purpuriche
- croste brune
- esiti leucodermici

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Le lesioni sono asintomatiche, non pruriginose,
Non c'è compromissione dello stato generale
In alcuni casi in cui c'è una risposta flogistica più acuta, possono comparire vescicole e pustole che evolvono in escare necrotiche emorragiche a limiti netti e che lasciano esiti cicatriziali di tipo varioliforme

ETIOLOGIA

La causa della pitiriasi lichenoidale è sconosciuta. È probabilmente dovuta a una reazione di ipersensibilità ad agenti infettivi virali

PATOGENESI

vasculite da immunocomplessi con infiltrati leucocitari perivascolari oppure un danno di immunità cellulo-mediata (necrosi epidermica)

FORMA ACUTA

Questa condizione viene definita **PLEVA** =
Pitiriasi **L**ichenoidale **E** **V**arioliforme **A**cuta

FORMA CRONICA PLC

Pitiriasi Lichenoidale Cronica

FORMA ACUTA

Riguarda forme con andamento improvviso e acuto, che persistono per settimane o mesi. Spesso asintomatica, ma può anche presentarsi con febbre, astenia, dolori articolari. A livello cutaneo compaiono papule-pustole con evoluzione in escare necrotiche ed esiti cicatriziali varioliformi

FORMA CRONICA

Questa condizione si manifesta con numerose gittate di papule purpuriche che si susseguono per qualche anno e che evolvono in squamo-croste

LOCALIZZAZIONE

FORME CENTRALI > tronco
FORME PERIFERICHE > acroposte
FORME DIFFUSE > generalizzate

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Sono quasi sempre escluse le sedi palmoplantari, la mucosa orale, la congiuntiva, il volto e il capillizio



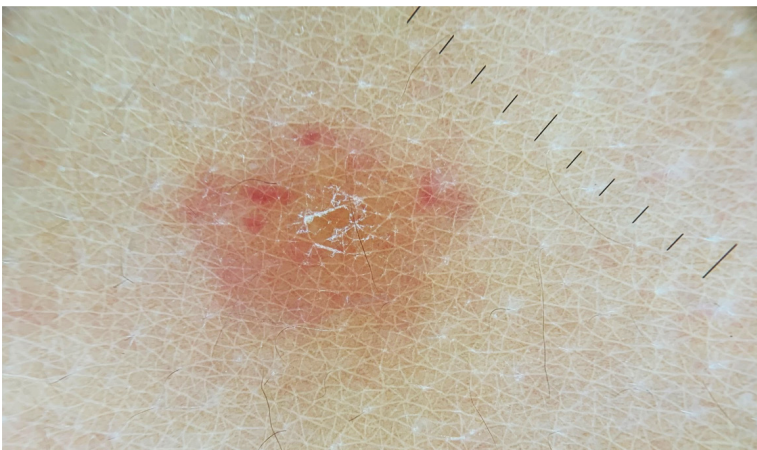
Forme acute o croniche non sono riconoscibili all'esordio per le caratteristiche e la gravità delle lesioni, ma solo in seguito alla durata.

Dato comune > EVOLUZIONE BENIGNA FINALE

DERMOSCOPIA

Pitiriasi = crusca = aspetto forforaceo

È quello che vediamo con il dermatoscopio al centro della lesione con intorno iperemia e lo stravasamento dei globuli rossi



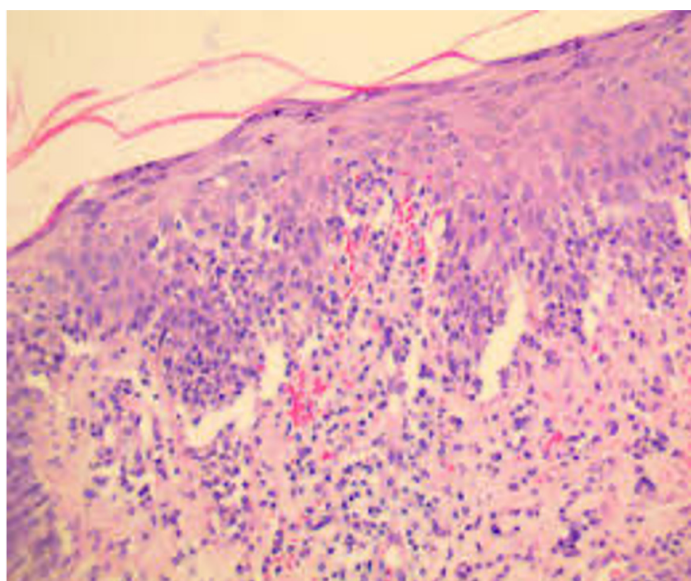
DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

L'ISTOLOGIA non è dirimente per la diagnosi e varia in base allo stadio evolutivo. Possiamo trovare la degenerazione dello strato basale dell'epidermide e dei cheratinociti, l'edema dell'epidermide con eritrociti extravasali e linfociti; inoltre è presente un infiltrato linfocitario perivascolare dermico. Può essere utile solo in casi particolari per escludere forme neoplastiche (linfoma a cellule T)



DIAGNOSI DIFFERENZIALE

- Pitiriasi rosea di Gibert
- Psoriasi guttata (lesioni monomorfe)
- Varicella
- Dermatite erpetiforme (prurito intenso)
- Gianotti-Crosti
- Punture d'insetto
- Sifilide secondaria

COSA SAPPIAMO?

Aspetto tipico. Causa non conosciuta: origine verosimilmente virale. Durata non prevedibile

TERAPIA

Serve a poco, sintomatici in genere non sono necessari, cortisonici e antibiotici (macrolidi, tetracicline) non sono efficaci, elioterapia da buoni risultati, ma temporanei con miglioramento in estate dopo l'esposizione al sole, fototerapia con UVB a banda stretta utile, ma difficile da eseguire nel bambino. Tutto questo genera PREOCCUPAZIONE NEI GENITORI ai quali va prospettata: la mancanza di una causa specifica e quindi di una terapia mirata, la benignità della malattia, la risoluzione spontanea, anche se in tempi non prevedibili più o meno lunghi, la possibilità di nuove recidive.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

CONCLUSIONI

Conoscere e riconoscere la Pitiriasi lichenoides serve e aiuta ad evitare inutili visite specialistiche, approfondimenti diagnostici, esami ematochimici e terapie superflue.

La comprensione di questa forma di patologia cutanea permette di contenere e pianificare le aspettative di guarigione immediata da parte dei genitori e aumentare l'adesione al percorso evolutivo anche da parte del bambino che sempre più è reso attivamente partecipe e consapevole di ciò che lo riguarda in prima persona.

Bibliografia

F. Longo: Pitiriasi lichenoides. Medico e Bambino pagine elettroniche 1992;2(4)

Gelmetti C, Rigoni C et al: Pityriasis lichenoides in children: a long term follow-up of eighty-nine cases, J Am Acad Dermatol 23 (3pt), 473-8, 1990

Thomson KF, Whittaker SJ, Russel-Jones R, Charles-Holmes R. Linfoma cutaneo a cellule T infantile in associazione con pitiriasi lichenoides cronica. Br J Dermatol 1999; 141:146.

Collins M, Bryant-Bruce C Pytiriasis lichenoides et varioliformis acuta e infezione da Streptococco beta emolitico di gruppo A. Int J Dermatol 1995; 34:642

Khachemoune A, Blyumin ML. Pytiriasis lichenoides: fisiopatologia, classificazione e trattamento. Am J Clin Dermatol 2007; 8:29.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

ATTENZIONE A CIÒ CHE INDOSSI...MA ANCHE A CHI ABBRACCI

Maddalena Milioni - Pediatra di libera scelta - Usl Umbria 1 Città della Pieve

D., 13 anni, giunge alla mia attenzione accompagnata dalla madre per la comparsa da circa 2 settimane di una lesione nummulare sul braccio di destra, temendo che si possa trattare di una micosi. In casa in effetti è da poco arrivato un nuovo gattino, ma al momento l'animale non presenta né perdite circoscritte di pelo né altri segni compatibili con una micosi.



Figura 1

La lesione, di forma circolare, appare eritematosa, con bordi a tratti rilevati ma non perfettamente continui e finemente desquamanti. La ragazza riferisce che la lesione sta lentamente aumentando di diametro e che le causa un lieve prurito.

Alla valutazione macroscopica, la lesione è compatibile sia con una tinea corporis sia con un eczema nummulare, anche per il suo aspetto discontinuo nei bordi che non ricorda la tipica figurazione della tinea corporis, principale diagnosi differenziale alla luce delle caratteristiche morfologiche della lesione. Durante la visita, però, la ragazza si gratta insistentemente la zona mammaria, le chiedo il motivo e mi risponde che ha acquistato qualche settimana fa un nuovo top che probabilmente le ha causato "un' allergia" perché da quando lo porta ha prurito intenso e le è comparsa un'eruzione cutanea sulla zona del seno, sulla quale sta applicando, come automedicamento, una crema a base di gentamicina e

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

betametasone, senza però ottenere sostanziali miglioramenti , tranne una lieve riduzione dell'eritema e del prurito.

In effetti, a livello del seno la ragazza presenta un'eruzione eritemato-crostosa con lesioni escoriate da grattamento e una fine desquamazione soprattutto nella zona areolare.



Figura 2

La diagnosi di dermatite irritativa da contatto sarebbe supportata dalla comparsa del sintomo in concomitanza con il contatto diretto con l'indumento e dal parziale (anche se non completo) miglioramento della sintomatologia dopo l'applicazione topica di una crema con componente steroidea.

Ma, anche alla luce della lesione nummulare del braccio comparsa poco dopo l'eruzione a livello della regione mammaria, l'ipotesi diagnostica più verosimile è che entrambe le lesioni presentate dalla ragazza siano riconducibili ad una micosi : la ragazza infatti ammette di tenere spesso il suo gatto in braccio appoggiato proprio al seno.

La diagnosi viene infatti poi confermata da una completa risoluzione delle lesioni dopo un ciclo di trattamento topico con Bifonazolo crema 1% applicato 2 volte al giorno per 3 settimane nelle sedi interessate.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

TINEA CORPORIS IN ETÀ PEDIATRICA

La tinea è un'infezione fungina della pelle comune nei bambini e può colpire il cuoio capelluto (tinea capitis), il corpo (tinea corporis), l'inguine (tinea cruris), i piedi (tinea pedis), le mani (tinea manus) o unghie (tinea unguium) (1).

Le infezioni più comuni nei bambini in età prepuberale sono la tinea corporis e la tinea capitis, mentre gli adolescenti e gli adulti hanno più probabilità di sviluppare tinea cruris, tinea pedis e tinea unguium (2). Le infezioni da dermatofiti nell'uomo sono causate da Epidermophyton, Microsporum e Trichophyton, nel caso della tinea corporis i dermatofiti più frequentemente in causa in Italia sono Microsporum canis, Trichophyton rubrum, Trichophyton mentagrophytes e Trichophyton gypsum (3).

L'uomo può infettarsi attraverso il contatto ravvicinato con soggetti infetti (persone, animali o suolo). Occasionalmente, il contagio può verificarsi per autoinoculazione da unghie, cuoio capelluto o piedi infetti. Le infezioni fungine sono favorite da ambienti caldi e umidi (come docce e piscine) e la condivisione di asciugamani, indumenti e articoli da toeletta (4).

La tinea corporis si presenta tipicamente come una chiazza eritematosa, anulare, squamosa e pruriginosa, con bordi netti e spesso con microvescicole, con risoluzione centrale e fronte d'avanzamento periferico ad evoluzione centrifuga (2).

Le lesioni possono essere singole o multiple e la dimensione generalmente varia da 1 a 5 cm, ma possono verificarsi anche lesioni di maggiori dimensioni, a volte generate dalla confluenza di più lesioni concomitanti (2).

La diagnosi è basata sui risultati dell'anamnesi e dell'esame fisico e le colture solitamente non sono necessarie per diagnosticare la tinea corporis; nelle lesioni incerte possono essere d'aiuto la microscopia con idrossido di potassio o una coltura fungina; in caso di lesioni persistenti o atipiche può essere effettuata una biopsia cutanea con successiva colorazione con acido periodico di Schiff (PAS) (2).

Per quanto riguarda la terapia, la tinea corporis può essere efficacemente trattata con antifungini topici, mentre l'uso di agenti antifungini sistemici per via orale è riservato ai casi gravi (fallimento del trattamento topico, lesioni estese, pazienti immunocompromessi) (2).

Le principali diagnosi differenziali della tinea corporis in età pediatrica sono : eczema costituzionale, eczema nummulare, pityriasi rosea (chiazza madre) , psoriasi anulare, eritema multiforme, granuloma anulare, eritema fisso da farmaci, lupus eritematoso e dermatite seborroica (2).

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Table 2. Differential Diagnosis of Tinea Infections

<i>Differential diagnosis</i>	<i>Distinguishing features</i>
Tinea corporis (annular lesions with well-defined, scaly, often reddish margins; commonly pruritic)	
Annular psoriasis	Gray or silver scale; nail pitting; 70% of affected children have family history of psoriasis ²
Atopic dermatitis	Personal or family history of atopy; less likely to have active border with central clearing; lesions may be lichenified
Erythema multiforme	Target lesions; acute onset; no scale; may have oral lesions
Fixed drug eruption	Dusky; erythematous; usually single, nonscaly lesion; most often triggered by sulfa, acetaminophen, ibuprofen, or antibiotic use
Granuloma annulare	No scale, vesicles, or pustules; nonpruritic; smooth; commonly on dorsum of hands or feet
Lupus erythematosus (subacute cutaneous)	Sun-exposed areas; multiple annular lesions; female-to-male ratio 3:1 ³
Nummular eczema	More confluent scale; less likely to have central clearing
Pityriasis rosea herald patch	Typically an adolescent with a single lesion on neck, trunk, or proximal extremity; pruritus of herald patch is less common; progression to generalized rash in one to three weeks
Seborrheic dermatitis	Greasy scale on erythematous base with typical distribution involving nasolabial folds, hairline, eyebrows, postauricular folds, chest; annular lesions less common

BIBLIOGRAFIA

1. Common Skin Rashes in Children. Allmon A, Deane K, Martin KL. *Am Fam Physician*. 2015 Aug 1;92(3):211-6.
2. Diagnosis and management of tinea infections. Ely JW, Rosenfeld S, Seabury Stone M. *Am Fam Physician*. 2014 Nov 15;90(10):702-10.
3. Dermatomicosi, Stefano Veraldi, Henry Harak, Agostino Persi, editore SICS, 2017
4. Differential diagnosis of annular lesions. Hsu S, et al. *Am Fam Physician*. 2001. PMID: 11476274 Review.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

UN NEONATO A COLORI

Dario Alario - Direttore UOC di Pediatria - Ospedale Coniugi Bernardini di Palestrina - Asl Roma 5

La facomatosi pigmento vascolare (PPV) è un raro gruppo di sindromi caratterizzate dalla coesistenza di malformazioni capillari e nevi pigmentari (Melanocitosi dermica, nevo di Ota, nevo verrucoso e nevo spilus), con o senza coinvolgimento sistemico extracutaneo (1).

Descritta per la prima volta da Ota nel 1947, da allora sono stati segnalati oltre 250 casi. (1)
Nel 1995, Hasegawa e Yasuhara hanno proposto una classificazione della malattia in 4 tipi principali in base alla combinazione di malformazioni vascolari congenite (PWS, Port wine stains) e nevi pigmentari (2).

Nel 2005, Happle ha proposto una classificazione più semplice e ha diviso la PPV in quattro tipi (3):

- 1 Facomatosi cesioflammea (macchie blu e nevo flammeo);
- 2 Facomatosi spilorozea (nevo spilus e nevo teleangectasico rosa chiaro);
- 3 Facomatosi cesiomarmorata: (macchie e cutis marmorata teleangectasica);
- 4 Facomatosi non classificabile.

Descriviamo il caso di una neonata che presentava alla nascita una combinazione di tre lesioni cutanee: melanocitosi cutanea (MS), nevo flammeo del volto (Port wine stains, PWS) e cutis marmorata teleangectasica congenita (CMTC).

Questa associazione è una forma di facomatosi non classificabile.

In letteratura sono stati pubblicati solo 7 casi simili (1).

Secondo alcuni autori tale associazione dovrebbe essere considerata come un'entità distinta di PPV con il nome di "facomatosi cesioflammeo-marmorata" (4).

La PPV è un disordine sporadico e, in genere, si manifesta per la prima volta in persone senza storia familiare di PPV (5).

Può essere causata da una mutazione somatica nel gene GNA11 o GNAQ presente solo nei tessuti corporei colpiti ma non in altri tessuti o sangue (6).

La PPV può essere associata ad altre anomalie sistemiche in circa il 50% dei casi (7).

Tra le varie anomalie sistemiche e cutanee associate si segnalano le seguenti: nevo anemico, alopecia, lipoplasia e asimmetria degli arti inferiori, glaucoma, displasie delle vene e dei vasi linfatici e sindromi come Sturge-Weber e Klippel – Trenaunay (8).

La diagnosi è una diagnosi clinica, basata sul riconoscimento di specifici elementi cutanei combinati.

Gli altri esami: ecografia addominale, ecocardiografia, ecografia cranica, risonanza magnetica, angiogrammi, EEG ed analisi genetica sono utili per escludere malformazioni associate, come anomalie vascolari

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

interne o sindromi.

La PPV senza complicazioni sistemiche è una condizione benigna e non richiede alcun trattamento. Il trattamento laser può migliorare la qualità della vita del paziente soprattutto da un punto di vista estetico, trattando il nevo flammeo e il nevo pigmentario(8;9).

BIBLIOGRAFIA

1. Chehad AS. New case of phacomatosis cesio-flammeo-marmorata: the time is right to review the classification for phacomatosis pigmentovascularis. *Int J Dermatol.* 2019;58(12):e237-40.
2. Hasegawa Y, Yasuhara M. Phacomatosis pigmentovascularis type IVa. *Arch Dermatol.* 1985;121:651-5.
3. Happle R. Phacomatosis pigmentovascularis revisited and reclassified. *Arch Dermatol.* 2005;141:385-8.
4. Verma SB, Desai HK, Shah VN, Happle R. Phacomatosis cesioflammea with cutis marmorata-like lesions and unusual extracutaneous abnormalities: is it a distinct disorder? *Indian J Dermatol.* 2017;62:207-9.
5. Nanda A, Al-Abdulrazzaq HK, Habeeb YK, Zakkiriah M, Alghadhfan F, Al-Noun R, Al-Ajmi H. Phacomatosis pigmentovascularis: Report of four new cases. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2016;82(3):298-303.
6. Thomas AC, Zeng Z, Rivière JB, O'Shaughnessy R, Al-Olabi L, St-Onge J, Atherton DJ, Aubert H, Bagazgoitia L, Barbarot S, Bourrat E, Chiaverini C, Chong WK, Duffourd Y, Glover M, Groesser L, Hadj-Rabia S, Hamm H, Happle R, Mushtaq I, Lacour JP, Waelchli R, Wobser M, Vabres P, Patton EE, Kinsler VA. Mosaic Activating Mutations in GNA11 and GNAQ Are Associated with Phacomatosis Pigmentovascularis and Extensive Dermal Melanocytosis. *J Invest Dermatol.* 2016;136(4):770-8.
7. Adachi K, Togashi S, Sasaki K, Sekido M. Laser therapy treatment of phacomatosis pigmentovascularis type II: two case reports. *J Med Case Rep.* 2013;7:55.
8. Villarreal DJ, Leal F. Phacomatosis pigmentovascularis of cesioflammea type. *An Bras Dermatol.* 2016;91(5 Suppl 1):54-6.
9. Fernández-Guarino M, Boixeda P, de Las Heras E, Aboin S, García-Millán C, Olasolo PJ. Phacomatosis pigmentovascularis: Clinical findings in 15 patients and review of the literature. *J Am Acad Dermatol.* 2008;58(1):88-93.



COMUNICAZIONI
LIBERE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

ANOMALIE VASCOLARI PEDIATRICHE: DALLA MORFOLOGIA AL TRATTAMENTO LASER

Enrico Bernè - Direttore Sanitario e SCIENTIFICO Centro Malformazioni Vascolari ASM onlus-MMC Milano

INTRODUZIONE

La presentazione clinica delle anomalie vascolari rispecchia solo parzialmente le caratteristiche emodinamiche e può facilmente trarre in inganno ad un esame superficiale. La casistica del Nostro Centro, che ormai compie 25 anni, è piuttosto significativa e riguarda un ampio numero di pazienti (circa 3000), variabile dal neonato di poche ore al ragazzo adolescente con anomalie vascolari altrettanto diverse, da quelle piane, senza implicazioni sistemiche ad anomalie complesse con coinvolgimento sistemico, in cui cambiano sia l'approccio terapeutico che la prognosi.

MATERIALI E METODI

Presso il nostro Centro la fase più delicata è quella dell'accettazione perché è proprio. L'esame clinico, se effettuato da un occhio esperto, ad orientare verso una definizione iniziale seppur approssimativa delle caratteristiche (forma, dimensioni, sede, infiltrazione dei piani fasciali) e verso un'ipotesi di trattamento. È poi la valutazione strumentale con videocapillaroscopia, ecografia, ecocolor e powerdoppler a fornire le risposte più strutturate. Per un Centro laser, la prima discriminante è quella di potere o meno intervenire utilizzando una tecnologia laser e quando ciò deve avvenire. Se non è possibile o l'indicazione al trattamento laser è limitata, bisogna considerare i pazienti come destinati ad una terapia combinata con altre metodiche (bleomicina, scleroterapia, chirurgia) e quindi approssimare la modalità e i tempi di intervento.

DISCUSSIONE

I pazienti combinati a terapia combinata vengono affidati e seguiti presso Strutture Ospedaliere esterne nell'ambito di una équipe multidisciplinare e riaffidati al Centro Laser una volta completato il ciclo di trattamento. I pazienti candidabili a terapia laser vengono nuovamente ridiscussi e sulla base delle caratteristiche delle singole anomalie vascolari si considerano le apparecchiature più idonee, spesso laser transdermici (Dye laser 595 nm, 532 nm, molto più raramente e mai nel paziente pediatrico il 1064 nm). Le lesioni che presentino un "volume" possono essere aggredibili con laser a diodi 980-1470 e fibre ottiche sotto guida ecografica. Le apparecchiature laser di ultima generazione hanno però caratteristiche (diametri di spot e sistemi di raffreddamento evoluti) tali da risultare efficaci anche qualora le anomalie vascolari presentino uno spessore compatibile con la loro capacità fotocoagulativa. Il trattamento laser modifica anche la morfologia e la presentazione non solo estetica delle anomalie vascolari in modo tale che ogni paziente va via via rivalutato ed l'impianto terapeutico modificato di conseguenza.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

CONCLUSIONI

La presentazione clinica delle anomalie vascolari pediatriche può trarre in inganno, poichè spesso non è quello che si vede il vero nucleo del problema. Un'accurata raccolta della storia clinica, l'esecuzione attenta di videocapillaroscopia, ecografia ed ecocolordoppler permettono di raccogliere molte informazioni utili e la presenza di un operatore esperto, sono elementi indispensabili per orientare il percorso terapeutico e limitare gli errori di interpretazione.

BIBLIOGRAFIA

1) *Curr Pediatr Rev.* 2021;17(1):55-69.

doi: 10.2174/1573396316666200508100038.

Infantile Hemangioma: An Updated Review

Alexander K C Leung 1, Joseph M Lam 2, Kin F Leong 3, Kam L Hon 4

2) *Front Pediatr.* 2020; 8: 573023. Published online 2020 Oct 22. doi: 10.3389/fped.2020.573023 PMID: 33194900

Childhood Vascular Tumors

Harriet Bagnal Hinen,1 Luigi Boccuto,2 Cameron C. Trenor, III,3 and Lara Wine Lee1,*

3) *Arch Pediatr.* 2017 Jun;24(6):592-596.

doi: 10.1016/j.arcped.2017.03.014. Epub 2017 Apr 24.

Cutaneous infantile hemangiomas

M Barreau 1, A Domp Martin 2

4) *An Bras Dermatol.* 2022 Jan-Feb;97(1):37-44.

doi: 10.1016/j.abd.2021.05.009. Epub 2021 Nov 27.

Infantile hemangiomas: risk factors for complications, recurrence and unaesthetic sequelae

Letícia Gaertner Mariani 1, Lillian Moraes Ferreira 2, Diego Luiz Rovaris 3, Renan Rangel Bonamigo 4, Ana Elisa Kiszewski 5

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

RIVALUTAZIONE DI MALFORMAZIONI VASCOLARI TRATTATE CON METODICHE DIFFERENTI ED ESITI CICATRIZIALI. INDICAZIONE A NUOVE SEDUTE LASER.

***Katia Arcieri** - Specialista in Chirurgia GENERALE-Centro Malformazioni Vascolari ASM onlus-MMC Milano*

***Enrico Bernè** - Direttore Sanitario e SCIENTIFICO Centro Malformazioni Vascolari ASM onlus-MMC Milano*

***Maddalena Castelletti** - Psicologa Centro Malformazioni Vascolari ASM-onlus MMC Milano*

INTRODUZIONE

Le anomalie vascolari presentano caratteristiche tanto diverse le une dalle altre, per sede, tipi di vaso ed estensione. Solo negli ultimi vent'anni, l'avvento di tecniche diagnostiche più avanzate e protocolli terapeutici, anche con farmaci, ha permesso di migliorare i risultati terapeutici e l'outcome dei pazienti attraverso una migliore conoscenza delle anomalie stesse.

In molti casi, la vera svolta è stata rappresentata dal perfezionamento di tecnologie laser più efficaci per la risoluzione del singolo caso. Ma quando ciò non era possibile, i tentativi sono stati molteplici, utilizzando mezzi fisici (neve carbonica, elettrocoagulazione, laser ad argon e vapori di rame alcoolizzazione endolesionale di lesioni piane, interventi chirurgici demolitivi) gravati spesso da esiti cicatriziali infausti e da recidive di difficile trattamento.

MATERIALI E METODI

Presso il Magenta Medical Center afferiscono una media di 20 pazienti l'anno di età inferiore ai 18 anni con esiti cicatriziali da trattamenti pregressi o mancate risoluzioni. Nella maggior parte dei casi si tratta di pazienti trattati in maniera incongrua, senza un corretto inquadramento diagnostico iniziale e di una revisione critica degli insuccessi da parte di operatori non esperti o non adeguatamente dotati di laser di lunghezze d'onda specifiche per portare a compimento un trattamento corretto.

La richiesta di reintervento o di correzione di esiti cicatriziali giunge quasi sempre tardivamente al nostro Centro, sia quando la cicatrice (anche legata alla possibile involuzione dell'anomalia vascolare, con esiti spesso deturpanti) sia legata a trattamenti incongrui, in cui la cicatrice è l'esito inevitabile, non esclude neppure pazienti adulti, su cui sono state applicate metodiche primordiali come la neve carbonica.

MATERIALI E METODI

Come Centro laser di riferimento, presso il MMC giungono pazienti che per i suddetti motivi presentano cicatrici deturpanti (specie del volto) o retraenti e causa di distorsioni disarmoniche del profilo cutaneo. Le tecnologie laser sono spesso ritenute come "ultima spiaggia" da operatori non specificamente informati, quando in molti casi, è proprio la tecnologia laser scelta in maniera opportuna ad essere il primo approccio. Ma l'impiego tardivo delle tecnologie laser è sempre possibile?

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

DISCUSSIONE

Nella casistica personale del Centro figurano almeno 150 pazienti trattati negli ultimi 20 anni con esiti cicatriziali di varia origine e natura: esiti involutivi di anomalie vascolari RICH pediatriche, esiti di opportuni trattamenti farmacologici (involuzione distrofica di anomalie vascolari periorifiziali), esiti di trattamenti laser inefficaci o non in grado di progredire per limiti tecnologici ed esiti da trattamenti incongrui. Gli Autori analizzano i casi pregressi ed i nuovi casi giunti, con modalità che viene impostata al momento della prima visita, ma ridiscussa prima di ogni reintervento.

La rivalutazione clinica e strumentale avviene (l'esame obiettivo è sempre fondamentale soprattutto da porre in relazione con le linee di Langer nelle forme di retrazione), con videodermatoscopia e studio con powerdoppler con sonde al altissima frequenza per valutare la vascolarizzazione intrinseca o residua. Se il reperto non è convincente si ricorre alla diagnostica più strutturata come l'RM effettuata da operatori esperti.

Il programma terapeutico è fortemente condizionato dal risultato di queste valutazioni e spesso il miglioramento estetico e funzionale viene perseguito utilizzando tecniche miste, di demolizione e ricostruzione dei piani in associazione con l'utilizzo di tecnologie laser (spesso la combinazione con laser CO2 frazionato e Dye laser 595 nm più altre lunghezze d'onda funzionali alla risoluzione della componente vascolare residua).

CONCLUSIONI

Gli esiti distrofico-cicatriziali talvolta fanno parte della vita biologica di una anomalia vascolare, che avendo carattere di interessare a tutto spessore un'area cutanea può determinare distrofia o ipertrofia dei tessuti, anche scheletrici, che occupano quell'area. La scelta terapeutica operata a monte o la biologia stessa della lesione possono determinare esiti cicatriziali che vengono inviati presso il Centro laser come ultima possibilità per far riguadagnare un aspetto estetico gradevole a pazienti già gravemente provati. Il compito diventa di estrema delicatezza ed obiettività: anche le tecnologie laser più avanzate possono trovare indicazione solo in determinati casi ed il lavoro multidisciplinare (radiologo interventista, chirurgo plastico) è fondamentale per migliorare la vita di questi pazienti.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

SINDROME DI STURGE-WEBER E COMORBIDITÀ CON EPILESSIA FARMACORESISTENTE E DISTURBO D'ANSIA: TRATTAMENTO CON NEUROMODULAZIONE

Maddalena Castelletti - Neuropsicologa Specialista in Neuroscienze Cognitive

Centro malformazioni Vascolari ASM-onlus, Milano

Responsabile: Enrico Bernè, Katia Franca Arcieri

Si riporta il caso di una paziente di 13 anni affetta da sindrome di Sturge-Weber precedentemente trattata con sedute di Dye Laser 595 nm sospese al momento della presa in carico presso il nostro Centro a causa di insorgenza di farmacoresistenza al sodio valproato e concomitante recrudescenza di epilessia con crisi comiziali e attacchi di panico.

Dopo un assessment clinico-medico (RM encefalo con e senza contrasto, visita oftalmologica con esame del fondo oculare, ecografia tessuti molli, videodermatoscopia e videocapillaroscopia) sono state eseguite valutazioni di neuroimaging (elettroencefalografia quantitativa qEEG e psicodiagnostica SCL90_TR, HAR-S che hanno permesso di formulare diagnosi di neurodegenerazione dell'area corticale frontale di sinistra con coinvolgimento dell'area di Broca in comorbidity con afasia di Broca intermittente e disturbo d'ansia di grado severo con attacchi di panico.

È stata impostata terapia Neuropsicologica clinica con Neuromodulazione tramite Neurofeedback con protocolli validati per il trattamento dell'epilessia farmaco resistente (SMR- sensorimotor rhythm) e protocolli validati per il trattamento dell'afasia e del DAG (Alpha/Theta increase ritmo cortico-sottocorticale).

Dopo 10 trattamenti di neuromodulazione si è osservata riduzione di frequenza degli episodi parossistici e riduzione dell'intensità degli stessi, evoluti da crisi comiziali in crisi dell'assenza.

Tali modificazioni neurologiche hanno permesso di rivalutare la ripresa dei trattamenti laser volti alla risoluzione della malformazione vascolare.

La diagnosi di disturbo d'ansia si è evoluta da severa a lieve e si è osservata estinzione degli attacchi di panico.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

È sempre il solito eczema costituzionale?

Antonio Iannone – Pediatric Unit Azienda ASST Sondrio, Italy

Matteo 9 anni e mezzo, dermatite atopica dal primo anno di vita localizzata al volto e arti, con miglioramento delle lesioni dopo applicazione di steroidi e storia di allergia agli acari della polvere. Familiarità allergica, sovrappeso e non disturbi dell'alvo.

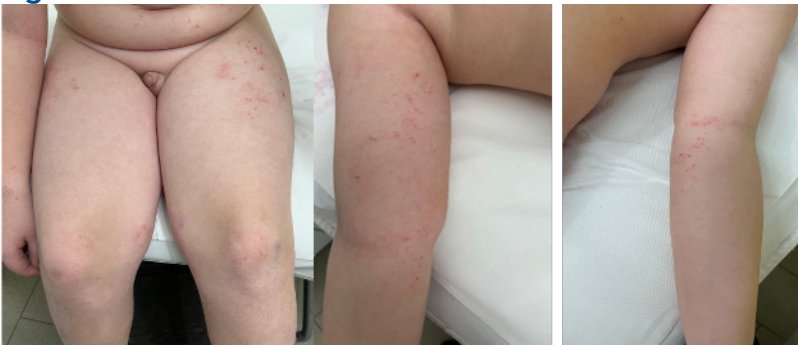
Da due mesi presenta lesioni papulo eritematose, escoriate, rare vescicole, localizzate alla superficie estensoria degli arti superiori e inferiori, compresi gomiti e ginocchia ed alla regione addominale, distribuzione simmetrica e in alcune zone con disposizione a "grappolo".

Prurito intenso associato a sensazione di bruciore Fig.1.

Quale ipotesi diagnostica ?

- eczema costituzionale
- scabbia
- strofulo
- altro

Fig.1



Alessia, 8 anni e mezzo, dermatite atopica fin dai primi mesi di vita. Da circa un mese presenta una dermatite pruriginosa caratterizzata da lesioni papulo eritemato crostose, chiazze eritemato crostose di forma ovalare o rotondeggiante localizzate alla superficie estensoria e flessoria degli arti superiori e inferiori, compresi ginocchia e gomiti, regione lombo sacrale, natiche, parte superiore del dorso ed alla regione addominale, con associati segni di grattamento ed escoriazioni. Le lesioni presentano una distribuzione simmetrica con, in alcune zone, una disposizione a grappolo. Il prurito è intenso e persistente, non disturba il sonno. L'osservazione dermoscopica consente di apprezzare squame biancastre, croste giallastre e vasi puntiformi distribuiti in maniera focale.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Fig 2



Considerate le caratteristiche e la distribuzione delle lesioni era giustificato il sospetto di dermatite erpetiforme, quindi la ricerca sierologica per malattia celiaca. L'assenza di anticorpi specifici, ovvero anticorpi di classe IgA anti-transglutaminasi ed antiendomio (non presente deficit di IgA) e dell'aplotipo HLA DQ2 e DQ8 ci consente di escludere tale diagnosi.

La diagnosi Alessa è quella di **Eczema nummulare**, variante clinica dell'eczema costituzionale/dermatite atopica. Il termine nummulare deriva dal latino "nummus" (moneta). Si presenta con lesioni eritematose e chiazze eritemato-desquamanti con intensa componente crostosa, tipicamente "rotondondeggianti", simile ad una moneta, distribuite elettivamente agli arti, sempre intensamente pruriginose e relativamente poco sensibili alle terapie. Nell'eczema nummulare le lesioni iniziano con piccole vescicole contenenti un essudato sieroso, in numero da pochi elementi ad anche più di una dozzina, con distribuzione simmetrica. L'esame dermoscopico mostra vasi puntiformi distribuiti in maniera focale e squame-crostre giallastre.

Sharon, bambina di 6 anni e mezzo, di origine peruviana, dermatite atopica dai primi anni.

Da quattro mesi presenta lesioni crostose ed escoriate al tronco, superficie estensoria e flessoria degli arti compresi caviglie e polsi. Prurito intenso e soprattutto notturno. Non miglioramento dopo applicazione di steroidi. Nel sospetto di scabbia, un attento esame obiettivo nelle sedi anatomiche più colpite dal prurito e dalle lesioni cutanee non ha evidenziato le lesioni specifiche rappresentate dai cunicoli ed anche l'esame dermoscopico nelle stesse sedi non ha riscontrato il quadro dermatoscopico della parassitosi cutanea causata da un acaro, *Sarcoptes scabiei hominis*, cioè il segno del triangolo e dell'ala a delta con scia di condensazione.

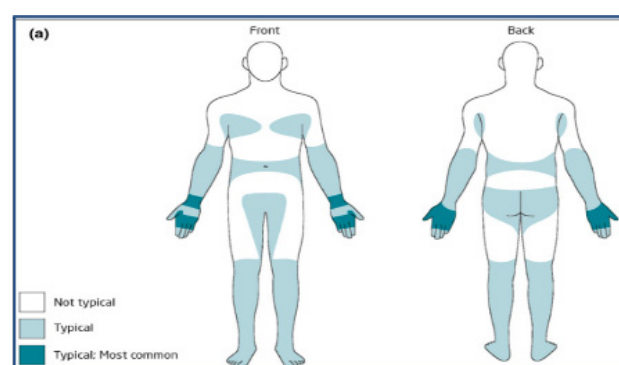
DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Fig.3



Typical distribution of scabies lesions. (a) Children aged > 2 years and adults

Dall'anamnesi si scopre che la madre e zia peruviana presentano lesioni simili e prurito; per il dermatologo consultato, anamnesi e clinica, anche se, alla visita, non ha riscontrato presenza di cunicoli, sono suggestive per porre diagnosi di scabbia, in accordo con i criteri di consenso emessi dall' Alleanza internazionale per il controllo della scabbia nel 2020.

Fig.4

Consensus criteria for the diagnosis of scabies, issued by the International Alliance for the Control of Scabies (21)

- A Confirmed scabies** meets at least one of the following criteria:
- A1 mites, eggs or feces on light microscopy of skin samples
 - A2 mites, eggs or feces visualized on an individual using a high-powered imaging device
 - A3 mite visualized on an individual using dermoscopy
- B Clinical scabies** meets at least one of the following criteria:
- B1 scabies burrows
 - B2 typical lesions affecting male genitalia
 - B3 typical lesions in a typical distribution and two history features
- C Suspected scabies** meets one of the following criteria:
- C1 typical lesions in a typical distribution and one history feature
 - C2 atypical lesions or atypical distribution and two history features

History features

- itch
- positive contact history

The diagnosis can be made at one of the three levels (A, B or C). A diagnosis of clinical or suspected scabies should only be made if other differential diagnoses are considered less likely than scabies.

The 2020 International Alliance for the Control of Scabies consensus criteria for the diagnosis of Scabies.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

La **scabbia** è un'altra dermatite pruriginosa dell'infanzia che si presenta con manifestazioni genericamente eczematose (eritema, vescicolazioni, crostosità) o papulo escoriate. La scabbia dell'uomo è una parassitosi causata da un acaro (*sarcoptes scabie hominis*) che vive solo sulla pelle dell'uomo, ove svolge il suo intero ciclo vitale (parassita specie-specifico). Il sintomo più importante è il prurito intenso e costante specie durante la notte da disturbare il sonno. Le lesioni specifiche sono rappresentate dai cunicoli, non sempre facilmente reperibili, piccole rilevatezze lineari o serpiginose, della lunghezza di alcuni millimetri, talora provviste ad una estremità di una lesione cupoliforme (che può reperirsi anche in forma isolata) denominata vescicola perlacea. Sedi predilette sono la superficie volare dei polsi, il palmo e le pieghe interdigitali delle mani, regioni ascellari anteriori, regione periombelicale, la piega sottoglutea e i genitali; il capo e la pianta dei piedi nei lattanti. Le lesioni aspecifiche sono papule eritematose, che per l'intenso grattamento assumono aspetto escoriato, crostoso, eczematizzato e/o impetiginizzato conferendo alla dermatosi un aspetto estremamente polimorfo. Per la diagnosi o sospetto diagnostico oltre al carattere aspecifico e polimorfo delle lesioni e la distribuzione in sedi caratteristiche, è importante fare riferimento al prurito intenso specie durante la notte, così intenso da disturbare il sonno; durante la notte l'acaro femmina scava nel corneo lunghe gallerie, all'interno delle quali depone le uova; questa attività stimola le terminazioni nervose sensitive ed è causa dell'intenso prurito. La ricerca dell'acaro può essere effettuata con l'osservazione microscopica dell'acaro, ma anche solo delle uova o delle concrezioni; ciò presuppone un prelievo di un piccolo lembo epidermico mediante lama di bisturi. La negatività non esclude la diagnosi. Negli ultimi anni è stato dimostrato che l'esame dermoscopico risulta altamente diagnostico e rispetto alla microscopia è di facile esecuzione. Non invasivo ed indolore. Il quadro dermoscopico riscontrabile in tutte le forme di scabbia è il cosiddetto aspetto "the delta wing jet with contrail sign" (segno dell'ala a delta con scia di condensazione); si presenta con una piccola struttura triangolare di colorito nero-brunastro, denominata "triangle sign", "delta glider", "delta wing jet", "Jet plane" che corrisponde alla parte anteriore dell'acaro (al rostro ed a due paia di zampe anteriori) collocata all'estremità di una linea ricurva od ondulata di colorito biancastro "jet with contrail" o "jet linear with its trail" (tipico cunicolo scavato dall'acaro). La ricerca dell'acaro con un dermatoscopico, perché possa avere più possibilità di successo, deve essere mirata soprattutto alle sedi che più facilmente sono interessate dal prurito e dalle lesioni cutanee.

XXIV CONVEGNO NAZIONALE

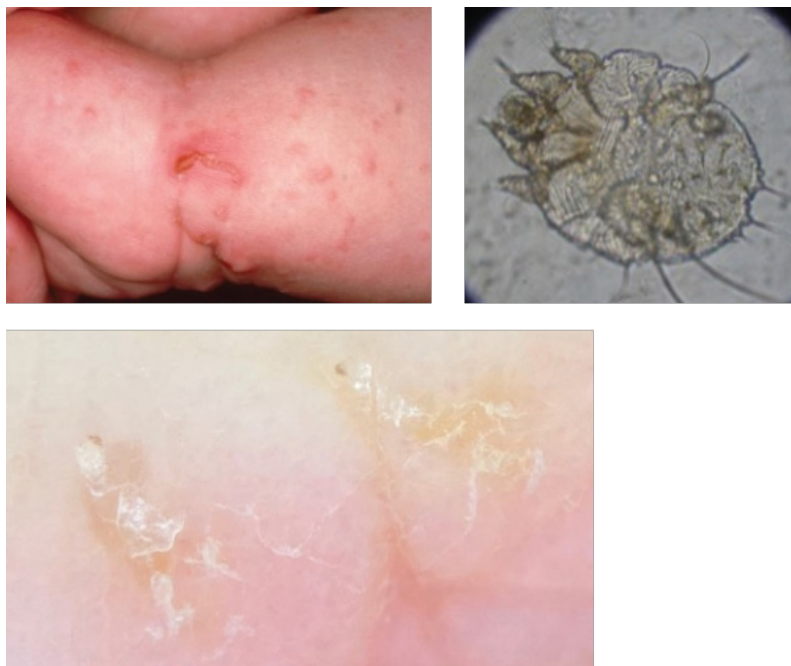
DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

Fig.5



Typical scabies lesion, identifying the head, body, and tail (Delta wing sign)

- ***segno del triangolo***
- ***segno dell'ala a delta con scia di condensazione***

Andrea di 9 anni, da pochi giorni papule con alone eritematoso, alcune con vescicola centrale, altre con croste, papule escoriate, in alcune zone ravvicinate le une alle altre, intensamente pruriginose e localizzate in particolar modo agli arti inferiori.

Fig.6



DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

La diagnosi di Andrea: **Strofulo**

Lo strofulo è una particolare patologia cutanea di lunga durata (settimane o mesi), a decorso cronico recidivante, caratterizzata da papule di dimensioni di 5-10 mm di diametro, rilevate, con alone eritematoso-edematoso, intensamente pruriginose e a volte sormontate da una piccola vescicola. Si sviluppa a seguito di una reazione di ipersensibilità ai morsi di artropodi come acari, zanzare, pulci, ragni, zecche, bruchi e cimici dei letti. Le lesioni compaiono in genere nelle parti non coperte del corpo, gambe e braccia soprattutto ma anche volto e aree coperte come il tronco; spesso sono ravvicinate le une alle altre. Erosioni e persino ulcerazioni possono derivare dal grattamento. E' più comune nei bambini (2-8 anni) sebbene gli adulti possano anche essere colpiti. La maggior parte dei pazienti di orticaria papulare ha una storia di atopia. L'evoluzione è variabile, mantenuto e riattivato da saltuarie punture, persiste per anni con riaccensioni stagionali. I bambini alla fine superano la malattia dovuta alla desensibilizzazione dopo esposizioni multiple.

Riprendendo il caso di Matteo:

Lesioni simmetriche, papulari, crostose, raggruppate in alcune zone e localizzate sulle superfici estensorie, in regione sacrale e glutea, gomiti e ginocchia; è presente prurito intenso e persistente, associato a sensazione di bruciore. Fig.7 Nel sospetto di dermatite erpetiforme sono stati dosati gli anticorpi anti-transglutaminasi ed antiendomio risultati fortemente positivi in due determinazioni successive, confermando la diagnosi. La dermatite erpetiforme è una enteropatia glutine sensibile, considerata la "celiachia della pelle" anche in assenza di sintomatologia gastrointestinale. Si presenta con papule eritematose croste ed escoriazioni; meno frequente è la presenza di vescicole integre, rara la confluenza in elementi bollosi.

Fig. 7



Le lesioni tendono a disegnare formazioni nummulari o arciformi, oppure a raccogliersi in modo "erpetiforme", cioè si dispongono in modo raggruppato, "a grappolo", similmente alle lesioni erpetiche; presentano distribuzione simmetrica ed interessamento tipico della superficie estensoria degli arti, regione sacrale, glutei, metà superiore del dorso. Prurito intenso e persistente, spesso non proporzionato al quadro obiettivo, talvolta associato a sensazione di bruciore.

DERMATOLOGIA PER IL PEDIATRA

dalla morfologia alla diagnosi - le note della dermatologia

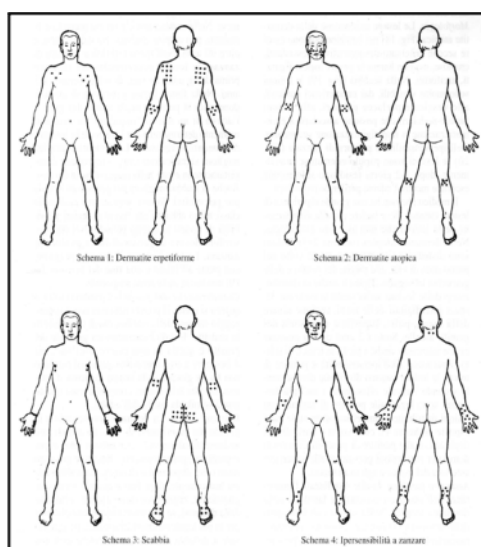
24-25 Maggio 2024

Palazzo dei Congressi, Riccione

KEY POINTS

Le più comuni dermatiti pruriginose dell'infanzia che si presentano con manifestazioni genericamente "eczematose" (eritema, vescicolazioni, crostosità) o papule escoriate possono proporre problemi di diagnosi differenziale.

Fig. 8



Distribuzione delle lesioni nelle quattro dermatiti più pruriginose dell'infanzia:

Tab. 3: Diagnosi differenziale tra le dermatiti pediatriche più pruriginose.

	Dermatite atopica	Scabbia	Prurigo-strofolo	Dermatite erpetiforme
Distribuzione delle lesioni	Volto nel 1° anno di vita, superficie flessoria dei gomiti e ginocchia in seguito.	Spazi interdigitali e regione ulnare delle mani, polsi, superficie estensoria dei gomiti, ascelle, genitali e natiche.	Zanzare: volto, mani, avambracci, piedi e gambe. Insetti di animali domestici: tronco, superficie flessoria avambracci.	Tronco, soprattutto a livello del cingolo scapolare e superficie posteriore avambracci.
Anamnesi familiare	Positiva nel 70% dei casi per atopie.	Spesso positiva per scabbia.	Spesso positiva per ipersensibilità a punture di insetto o atopie.	Negativa.
Età d'inizio	1° anno nell'80% dei casi, soprattutto 3°-4° mese.	Qualsiasi età.	Zanzare: 4 anni in media. Insetti di animali domestici: qualsiasi età.	5 anni in media.
Variazioni stagionali	Migliora o regredisce in estate, peggiora in autunno e primavera.	Migliora talora in estate.	Zanzare: peggiora in primavera avanzata e in estate. Insetti di animali domestici: non evidenti.	Non evidenti.
Andamento clinico	Va avanti per anni con andamento alaleuante. Possibili recidive dopo anni.	Va avanti per settimane o mesi fino all'esatta diagnosi. Possibili recidive.	Zanzare: va avanti per anni con peggioramento estivo. Insetti di animali domestici: episodico.	Va avanti per mesi fino all'esatta diagnosi.
Esami di laboratorio	IgE specifiche per numerosi allergeni ambientali, spesso sprovviste di significato clinico.	Ricerca a fresco al microscopio degli acari.	IgE totali elevate, eosinofilia.	IgA granulari nelle papule dermiche in immunofluorescenza diretta.
Criterio ex-antuvantibus	Di solito non praticabile.	Regredisce con gli acaricidi.	Migliora con la profilassi ambientale.	Migliora drammaticamente con dapsona.
Utilità degli antistaminici	Evidente nelle forme gravi ed estese.	Scarsa, tranne nel prurito post-scabbia.	Discreta, in presenza di punture numerose.	Scarsa.

Gelmetti C., Bonifazi E., et al. Eur. J. Pediatr. Dermatol.

È sempre la clinica ad offrire le prime suggestioni diagnostiche (aspetto, distribuzione e disposizione delle lesioni; caratteristiche del prurito: durata, intensità, localizzazione, notturno/diurno.)

L'Eczema Costituzionale e la Dermatite Erpetiforme possono presentare quadri clinici molto simili, quindi in tali situazioni è utile provvedere alla indagine sierologica per la celiachia.

BIBLIOGRAFIA

- Antiga E, Maglie R, Quintarelli L, et al. *Dermatitis Herpetiformis: Novel Perspectives*. *Front Immunol*. 2019 Jun 11;10:1290
- Engelman D, et al.: *The 2020 International Alliance for the Control of Scabies consensus criteria for the diagnosis of Scabies*. *Br J Dermatol* 2020; 183: 808-20
- Errichetti E. *Dermoscopy of inflammatory dermatoses (inflammoscopy): an up-to-date overview*. *Dermatol Pract Concept*. 2019;9(3):169-180.
- Gelmetti C., Bonifazi E., Cavalli R., Ermacora E., Caputo La dermatite erpetiforme (italian edition). *Eur. J. Pediatr. Dermatol*. Vol. 5 No. 2 (1995):95-110.
- Grover C, Jakhar D. *Dermoscopy in the Diagnosis of Scabies*. *Int J Dermoscopy* 2017;1(2):1-2
- Martínez-Blanco J., García-González V., González-García y J., Suárez-Castañón C. *Dermatitis numular: presentación de dos casos pediátricos*. *Arch Argent Pediatr* 2016;114(4):e241-e244
- Sunderkötter C.: *Scabies: epidemiology, diagnosis, and treatment*. *Dtsch Arztebl Int* 2021; 118: 695-704
- agnosis of Scabies. *Br J Dermatol* 2020; 183: 808-20
- Thompson R, *Paediatrics: how to manage scabies*. *Drugs in Context* 2021; 10: 2020-12-3.