

MANUALE DI
**DIAGNOSI E TERAPIA
PEDIATRICA**

Seconda edizione

Andrea Pession

2019, ISBN 978-88-08-52056-2

AGGIORNAMENTI

17 marzo 2020



CASA EDITRICE AMBROSIANA

I. DIAGNOSI E TRATTAMENTO

P

Porpora trombotica trombocitopenica p.479

Nuova malattia

La porpora trombotica trombocitopenica (PTT) è una grave coagulopatia, caratterizzata dalla formazione patologica di aggregati di piastrine (trombi) che, ostruendo i vasi sanguigni, provocano una pericolosa diminuzione dell'apporto di ossigeno a diversi organi (reni, fegato, cuore, cervello, ecc.).

- **Forma ereditaria** si manifesta subito dopo la nascita, con valori molto bassi di piastrine (trombocitopenia). Questa forma è trasmessa come carattere autosomico recessivo e causata dalla mutazione del gene ADAMTS13 con conseguente assenza o grave deficit della metalloproteasi ADAMTS13 nel plasma, dove la mancanza della proteina non consente il clivaggio del multimeri del fattore di von Willebrand che, alla luce delle grandi dimensioni, se non clivato, causa un aumento del rischio di trombosi microvascolare.
- **Forma auto-immune** si manifesta durante l'adolescenza o in età adulta, con sintomi molto variabili: pallore cutaneo o, al contrario, porpora (colorazione rossastra); piccole emorragie cutanee; epistassi o gengivorragie; flussi mestruali molto abbondanti; mal di testa; debolezza muscolare; alterazioni della vista. Nei casi gravi possono manifestarsi convulsioni o coma. Nel corso della vita, gli episodi di porpora trombotica trombocitopenica possono essere singoli oppure ripetuti.

D La PTT deve essere posta in diagnosi differenziale in neonati con ittero persistente con iperbilirubinemia persistente e piastrinopenia e in pazienti con ischemie e ictus in età pediatrica. Stati infiammatori dovuti a infezioni, traumi, uso di droghe o eccessiva assunzione di alcol possono aumentare il rischio di trombosi causando un aumento della secrezione endoteliale del fattore di von Willebrand.

■ TERAPIA

La terapia efficace per il trattamento della PTT in fase acuta è l'infusione di **plasma fresco congelato**, anche se, nei casi di manifestazione severa, la terapia più appropriata potrebbe essere la **plasmaferesi terapeutica**. Per quanto riguarda la terapia nei pazienti con sintomatologia ricorrente è possibile avviare una profilassi a vita con infusione di plasma ogni 14 o 21 giorni. La prossima disponibilità di una terapia enzimatica sostitutiva a base di ADAMTS13 ricombinante, **BAX 930** (rADAMTS13), da somministrare sottocute a domicilio ogni 2-3 settimane, potrebbe rivoluzionare la gestione della malattia. **La terapia genica** è ancora in fase di studio preclinico.

S

■ TERAPIA

Consiste nell'applicazione su tutta la superficie cutanea, da dietro le orecchie fino alla punta dei piedi comprese le unghie che devono essere mantenute corte, di **antiparassitari topici** [**> Dermatologici**] **scabicidi**. L'applicazione deve essere eseguita la sera su pelle pulita, asciutta e fresca, dunque dopo un bagno caldo e prolungato seguito da un'energica frizione della pelle, al fine di aprire i cunicoli ed esporre gli acari e le uova al principio attivo. Il preparato va lasciato in posa per 12 h, ovvero sino alla mattina successiva e comunque mai meno di 8 h. La rimozione del preparato richiede una doccia accurata. Tra i principi attivi:

- **PERMETRINA** crema 5% (es. *Scabianil, Scabiacid*): è il trattamento di prima scelta, da applicare e lasciare agire per 8-12 h secondo le dosi riportate in tabella; può essere opportuno ripetere l'applicazione a distanza di 7 gg;

Età del bambino	Dose per applicazione
2 mesi – 1 anno	3,75 g (1/8 di tubo)
1 - 5 anni	7,5 g (1/4 di tubo)
6-12 anni	15 g (1/2 tubo)

in alternativa si può ricorrere a:

- **DIBUTILCARBOETILENE** (*Paf*) lozione: 2 applicazioni, a distanza di 12 h; oppure
- **BENZOCAINA 2% + BENZILE BENZOATO 5% + PERMETRINA 2,5%** (*Antiscabbia CM*) crema: applicare sulla parte colpita; rimuovere dopo 24 h con bagno caldo.

In alcuni casi possono essere necessari due o più cicli di trattamento, eseguiti a intervallo di 1 sett. Per alleviare il prurito è inoltre possibile somministrare **antistaminici** [**>**] **orali** o **cortisonici topici** [**>**].

T

■ PROFILASSI

L'incidenza notoriamente bassa di malattia tromboembolica venosa in età pediatrica non giustifica una profilassi sistematica, ma impone la necessità di una stratificazione individuale del rischio che tenga conto di fattori quali la presenza di CVC, neoplasie, traumi maggiori, obesità (BMI>95° percentile), immobilizzazione prolungata, patologie protrombotiche. Nei pz che debbono essere sottoposti ad interventi di chirurgia maggiore, la profilassi **farmacologica** non è raccomandata in età prepubere, mentre in età puberale e post-puberale viene invece suggerita l'identificazione dei fattori di rischio ai fini di una scelta su base individuale di una profilassi solo **fisica** o anche **farmacologica**, per es. con ENOXAPARINA BIOSIMILARE (0,5 mg/kg ogni 24h, max 40 mg).

II.

**PRONTUARIO
FARMACEUTICO**

Antibiotici antibatterici

CEFTAZIDIMA

pag. 663

Indicazioni aggiuntive

Dosi

Età successive: 75-200 mg/kg/die, in 3 somministrazioni (dose massima 4 g x 3 volte/die)