

XXXII CONGRESSO NAZIONALE SOCIETÀ ITALIANA DI NEONATOLOGIA

VIII CONGRESSO NAZIONALE
SOCIETÀ ITALIANA DI NEONATOLOGIA
INFERMIERISTICA

ABSTRACT MEDICI



Fiera del Levante
Bari

28 - 30 Ottobre
2026

Consiglio Direttivo SIN

PRESIDENTE

Massimo Agosti (Varese)

PAST PRESIDENT

Luigi Orfeo (Roma)

VICE PRESIDENTE

Gina Ancora (Rimini)

TESORIERE

Alessandra Coscia (Torino)

SEGRETARIO

Simonetta Picone (Roma)

CONSIGLIERI

Arianna Aceti (Bologna)

Antonino Di Toro (Napoli)

Eloisa Gitto (Messina)

Daniele Trevisanuto (Padova)

Stefania Troiani (Perugia)

COORDINATORE DELL'ATTIVITÀ DI PRESIDENZA

Andrea Dotta (Roma)

DIRETTORE DEL PROGRAMMA FORMATIVO

Nicola Laforgia (Bari)

DIRETTORE DEL MAGAZINE SIN INFORMA

Carlo Dani (Firenze)

DIRETTORE DEL SITO WEB SIN

Maria Elisabetta Baldassarre (Bari)

SOCIO COOPTATO PER ESIGENZE ORGANIZZATIVE

Francesca Gallini (Roma)

SOCIO COOPTATO UNDER 35

Serena Rossi (Varese)

PRESIDENTE SOCIETÀ ITALIANA DI NEONATOLOGIA INFERMIERISTICA

Elena Bernabei (Aversa)

PRESIDENTE DEL CONGRESSO

Massimo Agosti

COMITATO SCIENTIFICO ED ORGANIZZATORE

Arianna Aceti, Gina Ancora, Maria Elisabetta Baldassarre, Alessandra Coscia, Carlo Dani, Antonino Di Toro, Andrea Dotta, Francesca Gallini, Eloisa Gitto, Nicola Laforgia, Luigi Orfeo, Simonetta Picone, Serena Rossi, Daniele Trevisanuto, Stefania Troiani

COMMISSIONE ABSTRACT

Arianna Aceti, Maria Elisabetta Baldassarre, Carlo Dani, Eloisa Gitto, Nicola Laforgia, Daniele Trevisanuto, Stefania Troiani

COMITATO ORGANIZZATORE LOCALE

Maria Elisabetta Baldassarre, Michele Bisceglia, Lucrezia De Cosmo, Nicola Laforgia, Giuseppe Latorre, Danila Lestingi, Gianfranco Maffei, Melissa Nuccio, Simona Pesce, Michele Quercia, Enrico Rosati

CONSIGLIO DIRETTIVO SIN PUGLIA-BASILICATA

Petronilla Appio, Maria Elisabetta Baldassarre, Isabella Donvito, Antonia Filannino, Mariangela Guglielmi, Pio Liberatore, Gianfranco Maffei, Simona Pesce, Pasqua Anna Quitadamo, Annalisa Resta, Federico Schettini



LAVORI LIBERI

ABSTRACT MEDICI

Impatto del contatto pelle a pelle sul tempo di secondamento e sull'avvio precoce dell'allattamento al seno: studio monocentrico prospettico

LIDIA GRAPPONE (1) - Giovanna Perrotta (2) - Gelsomina Pannella (2)

- (1) UOC PEDIATRIA, Benevento, Italia - (2) AORN San Pio, DMI - UOC OSTETRICIA E GINECOLOGIA, Benevento, Italia

Obiettivo: Valutare l'effetto del contatto pelle a pelle immediato e continuo (Skin-to-skin contact, SSC) sul tempo di secondamento e sull'avvio dell'allattamento al seno dopo parto vaginale a termine.

Metodi: Studio osservazionale prospettico monocentrico condotto su 40 donne primipare sane con parto vaginale tra 37 e 40 settimane di gestazione. Le partecipanti sono state suddivise in un gruppo intervento (SSC per 60–120 minuti) e un gruppo controllo (no SSC). Sono stati applicati criteri di inclusione ed esclusione materni e neonatali. Gli outcome primari erano il tempo di secondamento e il successo dell'allattamento valutato mediante LATCH score alla nascita e nelle prime 24 ore. L'analisi statistica è stata condotta mediante test esatto di Fisher, con calcolo degli odds ratio (OR) e relativi p-value.

Risultati: La probabilità di secondamento rapido è risultata significativamente più elevata nel gruppo SSC rispetto al gruppo controllo (65% vs 10%; $p=0,0008$; $OR=16,71$). Inoltre il gruppo SSC mostrava maggiore probabilità di raggiungere punteggi LATCH ottimali (85% vs 30%; $p=0,0011$; $OR=13,22$), indicando un migliore avvio dell'allattamento al seno. Non è emersa associazione significativa tra durata del secondamento e punteggio LATCH.

Conclusioni: Il contatto pelle a pelle precoce e continuativo dopo il parto è associato a riduzione del tempo di secondamento e più efficace avvio dell'allattamento al seno. Pertanto rappresenta un intervento semplice, fisiologico, a basso costo, potenzialmente utile per migliorare gli esiti materni e neonatali precoci.

Tutta colpa della consanguineità

Gaia Cervellini (1) - Gaia Natale' (1) - Anna Pagliaro (1) - Claudia Maria Pagliotta (1) - Gabriele Rulfi (1) - Claudia Simonetti (1) - Elisabetta Villa (1) - Mario Barbarini (1)

(1) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Sant'Anna, San Fermo della Battaglia (CO), Italia

Case report: Maschio, nato a 38+6 settimane da parto eutocico dopo gravidanza spontanea. Genitori consanguinei. Apgar 9-10. A 30 ore di vita comparsa di crisi convulsive toniche e clonie agli arti. Avviato monitoraggio aEEG che evidenziava basso voltaggio e numerose incisure critiche sia a destra che a sinistra asincrone. Eseguiti ecografia transfontanellare, esami ematici comprensivi di acilcarnitine e amminoacidi plasmatici, acidi organici urinari e SNE risultati negativi. Per crisi non responsive alla terapia venivano somministrati complessivamente fenobarbitale 40 mg/kg, fenitoina 20 mg/kg, levetiracetam 40 mg/kg e midazolam (fino a 150 gamma/kg/h) con parziale risposta. Veniva eseguita analisi genetica WES trio e, nel sospetto di canalopatia, avviata terapia con Bromuro di Potassio. Alla RMN encefalo quadro compatibile con severa encefalopatia correlata al quadro epilettico. All'analisi genetica si evidenziava una variante patogenetica in omozigosi nel gene MOCS1. Attualmente, nonostante terapia con fenobarbitale e carbamazepina, permangono crisi elettriche ma non cliniche. A 3 mesi di vita paziente microcefalico, irritabile, ipertonico con tendenza all'opistotono. Motricità spontanea scarsa e scattante. Per disfagia confezionata PEG.

Conclusioni: La suddetta mutazione è correlata a deficit di solfito ossidasi da deficit del Co-fattore Molibdeno tipo A. E' una patologia rara che esordisce nella prima settimana di vita con problemi alimentari e convulsioni farmacoresistenti dando un quadro di encefalopatia epilettica. Non esiste cura efficace tuttavia il trattamento con cPMP (precursore del MoCo) risulta utile nella prevenzione del danno neuronale. La prognosi della malattia resta ad oggi sfavorevole.

Oltre la superficie: chiazze caffè-latte e ipoaccrescimento come spie dell'anemia di fanconi

Camilla Menis (1) - Gaia Natalè (1) - Roberta Barachetti (1) - Aurelia Castiglione (1) - Marta Colombo (1) - Laura Pagani (1) - Milena Mariani (2) - Mario Barbarini (1)

(1) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Sant'anna, San Fermo Della Battaglia (Como), Italia -
(2) Pediatria, Ospedale Sant'anna, San Fermo Della Battaglia (Como), Italia

T.D. nasce a 37+1 settimane da parto vaginale indotto dopo gravidanza complicata da pre-eclampsia materna e ritardo di crescita intrauterino (circonferenza addominale < 1° percentile). Anamnesi familiare negativa per patologie ereditarie. Buon adattamento alla vita neonatale, Apgar 9-10 al 1-5 minuto di vita. Peso alla nascita 1820 g (< 3° percentile), lunghezza 44 cm (3°-10° percentile), circonferenza cranica 28.5 cm (< 3° percentile). In considerazione del basso peso neonatale, durante la degenza al nido sono stati eseguiti profilo glicemico, ecografia cerebrale, AABR e CMV urine risultati nella norma. T.D. ha presentato ittero neonatale senza incompatibilità per cui è stato intrapreso un ciclo di fototerapia, successivo decorso neonatale regolare. Ai controlli neonatali post-dimissione riscontro di ipoaccrescimento e di chiazze caffè-latte sul mantello cutaneo per cui è stata eseguita valutazione genetica ed è stata proposta alla famiglia analisi molecolare WES-trio. Il test eseguito ha mostrato nella piccola la presenza della variante c.7007G>C in omozigosi nel gene BRCA2. Tale variante è stata descritta in letteratura in soggetti affetti da Anemia di Fanconi, una malattia genetica rara appartenente al gruppo delle sindromi da instabilità cromosomica. Essa è caratterizzata da un difetto nella via di riparazione del DNA e rappresenta la forma più comune di anemia aplastica ereditaria. L'analisi eseguita ha permesso di individuare una condizione genetica che giustificasse il dato di scarsa crescita e iperpigmentazione cutanea riscontrato. In considerazione del rischio onco-ematologico emerso è stato eseguito opportuno counselling genetico ed è stato impostato adeguato follow up.

Allattamento al seno prima del prelievo capillare neonatale: implementazione ed evoluzione di un percorso di analgesia non farmacologica in rooming-in

Alessandra Pacitto (1) - Chiara Pinca (1) - Carla Vagliasindi (1) - Maurizio Radicioni (1)

(1) Ospedale di Foligno, Dipartimento di Pediatria e Neonatologia, Foligno, Italia

Obiettivo: Valutare l'aderenza a un percorso operativo di analgesia non farmacologica nel prelievo capillare neonatale in Rooming-in, basato sull'avvio dell'allattamento materno prima della procedura, e descrivere l'evoluzione verso una raccolta dati più strutturata e orientata all'esperienza del caregiver.

Metodi: Presso la S.C. Pediatria e Neonatologia di Foligno è stato attivato un registro prospettico dei prelievi neonatali. Il protocollo prevede, quando possibile, l'avvio dell'allattamento al seno prima del prelievo, lasciando al neonato il tempo di calmarsi e stabilizzarsi. Sono stati rilevati setting assistenziale, tipo di procedura, tecnica analgesica utilizzata, aderenza all'istruzione operativa e presenza di pianto inconsolabile. È programmata una seconda fase con scheda standardizzata, menu a tendina, identificativo automatico, rilevazione di consolabilità e mini-PREMs caregiver.

Risultati: Sono stati registrati 85 prelievi neonatali, prevalentemente eseguiti in Rooming-in. Tutti i prelievi erano capillari. L'aderenza all'istruzione operativa è risultata del 100% e in tutti i casi è stata utilizzata almeno una tecnica analgesica non farmacologica. L'allattamento al seno prima della procedura è stato utilizzato in 74/85 prelievi (87,1%), rappresentando la strategia prevalente. Il pianto inconsolabile è stato osservato in 1 solo caso (1,2%).

Conclusioni: L'avvio dell'allattamento materno prima del prelievo capillare neonatale appare una strategia semplice, sostenibile e ad elevata adesione. L'evoluzione del progetto potrà rafforzare la valutazione dell'impatto clinico-assistenziale, organizzativo e family-centered.

Le cure palliative in tin in un caso di stroke ischemico neonatale

Agostina Solinas (1) - Maria Grazia Cristofori (1) - Camilla Corazza (1)

(1) TIN, FERRARA, Italia

Obiettivo: Descrivere un caso di stroke ischemico neonatale con prognosi severa (recenti metanalisi evidenziano un'associazione tra malperfusion vascolare fetale placentare e danno cerebrale neonatale, con aumentato rischio di encefalopatia, stroke perinatale e outcome avversi fino a morte precoce), evidenziando il ruolo delle cure palliative precoci, della pianificazione condivisa e della rimodulazione degli obiettivi terapeutici in TIN.

Metodi: Caso clinico di neonata a termine ricoverata in TIN per encefalopatia ipossico-ischemica con crisi epilettiche precoci e diagnosi di stroke ischemico panencefalico. Il percorso assistenziale ha previsto monitoraggio neurologico intensivo, trattamento anticonvulsivante, ipotermia terapeutica e colloqui multidisciplinari con la famiglia. A fronte del peggioramento clinico, il piano di cura è stato progressivamente rimodulato con il coinvolgimento del COREC, orientandosi verso cure palliative e sedazione profonda.

Risultati: La comunicazione costante con i genitori ha favorito una solida alleanza terapeutica e decisioni condivise orientate al best interest della neonata. La rimodulazione delle cure ha consentito il controllo del dolore, la riduzione dei trattamenti sproporzionati e il mantenimento della relazione genitori-bambina attraverso care e bonding in ambiente dedicato. L'exitus è sopravvenuto a 15 giorni di vita in un contesto assistenziale condiviso e supportato psicologicamente.

Conclusioni: Il caso evidenzia l'importanza dell'integrazione precoce delle cure palliative in TIN, della flessibilità dei piani terapeutici e del supporto multidisciplinare alla famiglia e all'équipe. La condivisione decisionale e il ricorso alla sedazione palliativa rappresentano strumenti fondamentali per garantire proporzionalità delle cure e tutela del miglior interesse del neonato.

Piastrinopenia congenita a esordio neonatale: diagnosi occasionale a seguito di profilassi intramuscolare

Martina Baccillieri (1) - Eliana Di Matteo (1) - Camilla Menis (2) - Gaia Natalè (2) - Claudia Simonetti (2) - Gabriele Rulfi (2) - Gaia Cervellini (2) - Roberta Barachetti (2) - Silvia Salvatore (1) - Massimo Agosti (1) - Mario Barbarini (2)

(1) Università degli Studi dell'Insubria, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ospedale F. Del Ponte, Varese, Italia - (2) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Sant'Anna, San Fermo Della Battaglia (CO), Italia

CASE REPORT: Z.A. nasce a termine da parto eutocico dopo gravidanza normodecorsa. Apgar 9-10. Peso neonatale adeguato 3350 g. In anamnesi genitori consanguinei (cugini I grado). Iniziale decorso clinico regolare. In terza giornata di vita comparsa di petecchie diffuse e riscontro di lesione ecchimotica estesa in sede di iniezione intramuscolo (profilassi anti-RSV con Nirsevimab). Veniva, pertanto, eseguito, esame emocromocitometrico con evidenza di piastrinopenia severa (PLT 13.000/mmc) quindi eseguita trasfusione con concentrato piastrinico. Ai controlli successivi, piastrinopenia persistente (minimo 4000/mmc) in assenza di segni di sanguinamento, quindi necessarie ulteriori 4 trasfusioni con buona risposta clinica. Eseguiti test di funzionalità piastrinica che hanno mostrato un grave difetto di espressione dell'acido sialico sulla superficie delle piastrine. È stata, inoltre, eseguita un'indagine genetica che ha mostrato mutazione in omozigosi del gene GNE (genitori portatori in eterozigosi della mutazione), responsabile di una rara forma di piastrinopenia ereditaria. La carenza di acido sialico sulla superficie piastrinica ne accelera la rimozione da parte di recettori epatici specifici e, di conseguenza, ne riduce drasticamente la sopravvivenza in circolo.

Z.A. è stata inviata presso un centro ematologico specializzato dove è stata impostata una terapia con eltrombopag, con parziale beneficio (aumento dell'intervallo di tempo tra le trasfusioni).

CONCLUSIONI: In conclusione, sono necessari nuovi studi per definire una terapia mirata ed efficace. Inoltre, poichè tale mutazione è associata al rischio di sviluppare miopatia durante l'adolescenza o l'età adulta, la sorveglianza a lungo termine è essenziale.

Encefalite da hhv-6 nel neonato: sfide diagnostiche e gestionali nella pratica clinica

Elia Di Matteo (1) - Martina Baccillieri (1) - Camilla Menis (2) - Laura Pagani (2) - Anna Pagliaro (2) - Marta Colombo (2) - Claudia Maria Pagliotta (2) - Elisabetta Villa (2) - Aurelia Castiglione (2) - Silvia Salvatore (1) - Massimo Agosti (1) - Mario Barbarini (2)

(1) Università degli Studi dell'Insubria, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ospedale F. Del Ponte, Varese, Italia - (2) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Sant'Anna, San Fermo Della Battaglia (CO), Italia

CASE REPORT: N.D. giunge in PS pediatrico a 24 giorni di vita per iporeattività e sopore. Alla visita colorito cutaneo pallido-grigiastro con desquamazione furfuracea al tronco, apiretico, ipotonico. Veniva dunque ricoverato in TIN dove, per episodi di apnea subentranti e di acidosi respiratoria all'emogasanalisi, veniva avviata ventilazione meccanica invasiva. Indici di flogosi negativi. L'analisi del liquor è risultata positiva per HHV6 per cui, previo posizionamento di CVC, è stata avviata terapia endovenosa con ganciclovir e immunoglobuline. Avviato monitoraggio CFM che ha mostrato crisi elettriche con correlato clinico di opistotono e rigidità degli arti. Dopo circa 48 ore dall'avvio della terapia antivirale progressivo miglioramento dell'obiettività neurologica. La terapia con ganciclovir è stata proseguita per tre settimane. La RMN encefalo inizialmente ha mostrato alterazioni della sostanza bianca (verosimilmente da fenomeni microtrombotici) associate ad alterazione diffusa del corpo calloso e della capsula interna, regredite al controllo dopo circa 1 mese dalla dimissione.

CONCLUSIONI: In conclusione, l'encefalite da HHV6, sebbene rara, è possibile anche in età neonatale; a causa della clinica aspecifica e della negatività degli indici di flogosi, la diagnosi può essere particolarmente complessa, tuttavia la rapida identificazione dell'agente patogeno e l'avvio precoce di una terapia antivirale specifica, può consentire un outcome favorevole. In considerazione della vulnerabilità del SNC in età neonatale, rimane fondamentale un follow-up neuroevolutivo a lungo termine per l'identificazione di eventuali sequele a distanza.

Dalla nutrizione al neurosviluppo: effetto del tipo di alimentazione lattea sugli outcome a lungo termine del neonato pretermine

ILARIA FARELLA (1) - Rossella Vitale (2) - Domenico Di Battista (2) - Nicola Iacovazzo (2) - Annalisa Resta (3) - Benedetta Giannico (3) - Giuseppe Latorre (3) - Gabriele D'amato (4) - Gabriele De Tommaso (2) - Maria Elisabetta Baldassarre (2) - Nicola Laforgia (2) - Maria Felicia Faienza (5)

(1) Department of Medicine and Surgery, LUM University, F.Miulli Hospital, Acquaviva delle Fonti, BARI, Italia - (2) Department of Interdisciplinary Medicine, Neonatology and NICU, University of Bari "Aldo Moro", Bari, 70124, Italia - (3) Department of Neonatology, NICU, F.Miulli Hospital, Acquaviva delle Fonti, BARI, Italia - (4) Neonatology and Neonatal Intensive Care Unit, Di Venere Hospital, BARI, Italia - (5) Department of Precision and Regenerative Medicine and Ionian Area (DiMePre-J), Medical School, Pediatric Unit,, University of Bari "Aldo Moro", BARI, Italia

Obiettivo: La nascita pretermine si associa ad alterazioni della crescita e del neurosviluppo. Lo studio valutata traiettorie di crescita ed esiti neuroevolutivi di neonati prematuri (28+0 e 32+6 settimane di età gestazionale), analizzandone l'associazione col tipo di allattamento.

Metodi: Lo studio è un retrospettivo su 99 neonati pretermine (TIN, Ospedale Miulli nati da gennaio 2014 a gennaio 2023) AGA, con ecografia cerebrale nella norma, nutrizione parenterale ≤ 15 giorni. Esclude neonati con sepsi, malformazioni, anomalie genetiche, NEC $\geq$ IIb, BPD severa, SGA, restrizione crescita fetale. La popolazione è stata suddivisa in tre gruppi in base al tipo di allattamento post-dimissione: formula esclusiva, allattamento materno o misto. Traiettorie di crescita ed esiti neuroevolutivi sono stati valutati fino a 24 mesi mediante misure antropometriche, HINE, M-CHAT, Bayley Scales.

Risultati: I parametri antropometrici hanno mostrato un incremento nel tempo ($p < 0,001$), senza differenze tra gruppi. A 6 mesi, il 13% dei neonati risultava alimentato esclusivamente con latte materno. Le anomalie neurologiche, più frequenti nelle prime valutazioni, erano presenti nel 20% dei casi a 6 mesi e si riducevano nei controlli successivi. Il tipo di allattamento post-dimissione non è risultato associato ad esiti neuroevolutivi.

Conclusioni: In questa coorte, il tipo di alimentazione post-dimissione non è risultato associato a differenze significative nelle traiettorie di crescita né negli esiti neuroevolutivi fino a 24 mesi. Sono necessari ulteriori studi prospettici per definire l'impatto a lungo termine dell'allattamento nei neonati pretermine.

Acidosi fetale senza segni di sofferenza neonatale: dalla placenta ai primi mesi di vita

Emma Zecchinato (1) - Isabella Mauro (2) - Giulia D'Agostini (3) - Carla Pittini (2) - Maria Orsaria (4)

(1) Università degli studi di Udine, Università degli studi di Udine, Udine, Italia - (2) Ospedale di Udine, Terapia Intensiva Neonatale, ASUFC, Udine, Italia - (3) Ospedale Gervasutta, Udine, Dipartimento di Fisioterapia, Udine, Italia - (4) Ospedale di Udine, Dipartimento di Anatomia Patologica, Udine, Italia

Obiettivo: Valutare, nei neonati con acidosi fetale alla nascita, la presenza di alterazioni placentari e l'andamento dei fidgety movements a 3 mesi di vita, per esplorare il possibile legame tra acidosi, placentopatie e sviluppo neurologico precoce.

Metodi: Sono stati analizzati 9 neonati con pH arterioso cordonale $<7,10$. Per ogni caso sono stati raccolti dati materni, ostetrici, neonatali ed emogasanalitici. Le placente sono state sottoposte a esame istologico e, a 12-15 settimane di vita, è stata eseguita la valutazione dei fidgety movements da parte di un esperto in General Movement Assessment.

Risultati: L'esame istologico placentare ha evidenziato, nella maggior parte dei casi, lesioni compatibili con Ischemic Placental Disease, tra cui ritardo maturativo villare, iper-ramificazione cotiledonaria, corangiosi e aree infartuali. Solo in un caso la maturazione placentare è risultata coerente con l'età gestazionale. Al follow-up, tutti i bambini valutati hanno presentato fidgety movements normali.

Conclusioni: I risultati confermano l'associazione tra acidosi fetale e alterazioni placentari. Tuttavia, la normalità dei fidgety movements suggerisce che, in assenza di gravi complicanze neonatali, l'acidosi fetale isolata non implichi necessariamente esiti neurologici sfavorevoli a breve termine. Studi più ampi sono necessari per definirne il valore prognostico.

Modifiche nell'impiego dell'ipotermia terapeutica in seguito all'aggiornamento delle raccomandazioni italiane per l'encefalopatia ipossico ischemica

Alice Rosati (1) - Caterina Coviello (2) - Marwa Toujani (1) - Carlo Dani (3)

(1) Dipartimento di scienze per la salute, Università di Firenze, Firenze, Italia - (2) Divisione di Neonatologia, Ospedale Universitario Careggi, Firenze, Italia - (3) Dipartimento di neuroscienze, psicologia, area del farmaco e salute del bambino, Università di Firenze, Firenze, Italia

Obiettivo: Le raccomandazioni italiane per l'utilizzo dell'ipotermia terapeutica (IT) nei neonati con encefalopatia ipossico-ischemica (EII) sono state aggiornate nel 2023. L'obiettivo dello studio è stato valutare se l'implementazione delle raccomandazioni aggiornate abbia determinato modifiche nell'impiego dell'IT.

Metodi: Sono stati inclusi 44 neonati con età gestazionale >35 settimane e peso alla nascita >1800 g sottoposti a IT per EII moderata-grave prima e dopo l'introduzione delle raccomandazioni aggiornate. Sono state valutate le variazioni nell'incidenza dell'IT, nel soddisfacimento dei criteri A (asfissia perinatale), B (esame neurologico) e C (rilievi neurofisiologici), nonché nelle alterazioni al neuroimaging tra i due periodi di studio.

Risultati: L'incidenza dell'ipotermia terapeutica è risultata pari a 3,5/1000 nati vivi (20/5794) nel periodo precedente alle nuove raccomandazioni e a 4,1/1000 nati vivi (24/5785) nel periodo successivo, senza differenze statisticamente significative tra i due gruppi ($P=0,550$). Il soddisfacimento dei criteri di eleggibilità all'IT (A, B e C) è risultato sovrapponibile nei due gruppi, così come la frequenza di reperti patologici alla risonanza magnetica (RM), riscontrati in circa la metà dei neonati in entrambe le coorti (50% vs 62%, $P=0,536$).

Conclusioni: L'implementazione delle raccomandazioni italiane del 2023 per l'ipotermia terapeutica non ha modificato l'incidenza del trattamento rispetto alle precedenti linee guida del 2012. Questi risultati suggeriscono che, nella pratica clinica reale, il processo decisionale relativo all'avvio dell'IT è influenzato non solo dai criteri formali delle linee guida, ma anche dal giudizio clinico nei casi caratterizzati da criteri discordanti.

ABSTRACT MEDICI

Tabella 1. Soddisfacimento del criterio A (asfissia peripartum), B (valutazione neurologica), e C (valutazione neurofisiologica) nei neonati sottoposti a ipotermia terapeutica secondo le raccomandazioni della Società Italiana di Neonatologia del 2012 (epoca 1) o del 2023 (epoca 2). Dati espressi come numero (%).

	Epoca 1 (n=20)	Epoca 2 (n=24)	P
Criterio A (Asfissia peripartum)			
Apgar score ≤ 5 a 10 minuti	3 (15)	6 (25)	0.373
Rianimazione a 10 minuti di vita	8 (40)	15 (63)	0.137
pH ≤ 7.00 o BE $>12-16$ mmol/L in sangue arterioso cordonale o neonatale entro 60 minuti di vita	18 (90)	21 (87)	0.795
Criterio soddisfatto	18 (90)	22 (92)	0.848
Criterio B (Valutazione neurologica)			
Livello di coscienza:			
Iperallerta	5 (25)	5 (21)	1.000
Letargia	5 (25)	7 (29)	0.774
Stupor, ottundimento o coma	1 (5)	1 (4)	1.000
Attività spontanea			
Ridotta attività	12 (60)	13 (54)	0.922
Assenza di attività	2 (10)	4 (17)	1.000
Postura			
Flessione distale, estensione completa	9 (45)	4 (17)	0.100
Decerebrata	0 (0)	2 (8)	0.488
Tono muscolare			
Ipotonia (focale o generalizzata)	17 (85)	19 (79)	1.000
Flaccidità	2 (10)	4 (17)	0.663
Riflessi primitivi			
Riflesso di Moro o di suzione deboli o incompleti	9 (45)	10 (42)	1.000
Riflesso di Moro o di suzione assenti	4 (20)	4 (17)	1.000
Sistema nervoso autonomo			
Miosi	3 (15)	8 (33)	0.159
Midriasi/pupille non reattive	0 (0)	2 (8)	0.479

Ipoglicemia neonatale persistente come segno di esordio di displasia setto ottica - descrizione di un caso clinico

Carolina Piran (1) - Elisabetta Maria Perego (1) - Serena Rossi (2) - Angela Bossi (2) - Silvia Salvatore (3) - Massimo Agosti (4)

- (1) Università degli Studi dell'Insubria, Ospedale Filippo del Ponte, Varese, Italia - (2) ASST Settelaghi, Ospedale Filippo del Ponte, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Dipartimento della Donna e del Bambino, Varese, Italia - (3) Università degli Studi dell'Insubria, ASST Settelaghi, Ospedale Filippo del Ponte, UOC Pediatria, Varese, Italia - (4) Università degli Studi dell'Insubria, ASST Settelaghi, Ospedale Filippo del Ponte, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Dipartimento della Donna e del Bambino, Varese, Italia

Obiettivo: La displasia setto-ottica (SOD) è una malformazione congenita rara caratterizzata da: ipoplasia del nervo ottico, insufficienza ipotalamo-ipofisaria e difetti delle strutture cerebrali della linea mediana. Descriviamo il caso di un neonato con ipoglicemia severa e persistente come manifestazione di esordio di SOD.

Metodi: Nato a 42 settimane presso centro di I livello da taglio cesareo per alterazioni del CTG. Gravidanza normodecorsa, ecografie nella norma. Alla nascita breve ciclo di CPAP in sala parto. Dalle prime ore di vita presentava episodi di ipoglicemia severa, non responsivi a destrosio orale ed alimentazione enterale. Per persistenza dell'ipoglicemia veniva trasferito presso Neonatologia di III livello.

Risultati: L'ipoglicemia si protrasse fino all'undicesima giornata di vita con necessità di infusione glucosata endovenosa con GIR massimo 10.8 g/kg/die. Il prelievo critico documentava ipocortisolemia e riduzione del GH; ad un prelievo successivo veniva riscontrato ipotiroidismo centrale. Visto il quadro di ipopituitarismo veniva avviata terapia sostitutiva con idrocortisone, somatotropina e levotiroxina con beneficio. L'ecografia cerebrale non riscontrava difetti strutturali della linea mediana. La risonanza magnetica evidenziava ipoplasia dei nervi ottici, del chiasma e delle vie ottiche, con ipoplasia adenoipofisaria, peduncolo assottigliato e neuroipofisi ectopica, quadro suggestivo di displasia setto-ottica. La valutazione neurologica riscontrava funzione visiva deficitaria, confermata da potenziali evocati visivi patologici. In corso indagini genetiche per SOD.

Conclusioni: La SOD, sebbene rara, può esordire con ipoglicemia da insufficienza ipofisaria. Nei neonati con ipoglicemia persistente è fondamentale considerare un'eziologia endocrina centrale ed eseguire precocemente imaging cerebrale per escludere quadri malformativi. Il riconoscimento tempestivo consente l'avvio della terapia sostitutiva ed un'appropriata gestione multidisciplinare.

Polmonite neonatale refrattaria come esordio di malattia granulomatosa cronica

Elisabetta Maria Perego (1) - Letizia Sardella (1) - Serena Rossi (2) - Angela Bossi (2) - Maddalena Marinoni (3) - Silvia Salvatore (4) - Massimo Agosti (5)

(1) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli studi dell'Insubria, Ospedale Filippo Del Ponte, Varese, Italia - (2) ASST Settelaghi, Ospedale Filippo Del Ponte, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Dipartimento della Donna e del Bambino, Varese, Italia - (3) ASST Settelaghi, Ospedale Filippo Del Ponte, SSD Oncoematologia Pediatrica, Dipartimento di Area Oncologica, Varese, Italia - (4) Università degli Studi Dell'Insubria, ASST Settelaghi, Ospedale Filippo Del Ponte, UOC Pediatria, Varese, Italia - (5) Università degli Studi Dell'Insubria, ASST Settelaghi, Ospedale Filippo Del Ponte, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Dipartimento della Donna e del bambino, Varese, Italia

Obiettivo: La malattia granulomatosa cronica (CGD) è un'immunodeficienza primitiva rara dovuta a un difetto del burst ossidativo dei fagociti, responsabile di infezioni severe e ricorrenti. Descriviamo il caso di una neonata con insufficienza respiratoria acuta da polmonite severa refrattaria a plurime linee terapeutiche e disfunzione fagocitaria.

Metodi: Nata a termine da parto eutocico, gravidanza fisiologica e decorso perinatale regolare. A 26 giorni di vita ricoverata per distress respiratorio e difficoltà alimentare. Agli esami ematochimici leucocitosi ed incremento degli indici infiammatori (PCR 284 mg/L, PCT 2,68 ug/L). La radiografia del torace evidenziava multipli addensamenti polmonari bilaterali, per cui venivano avviati terapia antibiotica e supporto respiratorio non invasivo.

Risultati: Nonostante plurime linee di trattamento antimicrobico ad ampio spettro, nelle settimane seguenti persistevano insufficienza respiratoria, indici di flogosi elevati e reperti radiologici patologici. La TC torace confermava multipli consolidamenti parenchimali bilaterali confluenti, in assenza di malformazioni polmonari associate. Alle indagini infettivologiche non veniva identificato nessun patogeno. Le indagini extrapolmonari per interessamento sistemico risultavano negative. Nel sospetto di immunodeficienza primitiva, veniva eseguito screening immunologico di primo livello e tipizzazione linfocitaria estesa, risultati nei limiti. Veniva quindi effettuato test del burst ossidativo (DHR), che documentava assenza della risposta ossidativa dei neutrofili, reperto indicativo di CGD.

Conclusioni: Nei neonati con polmonite refrattaria alle terapie convenzionali, con persistenza di reperti radiologici atipici, deve essere sospettata un'immunodeficienza primitiva. Il test DHR rappresenta un esame dirimente per la diagnosi di malattia granulomatosa cronica anche in epoca neonatale, consentendo una diagnosi precoce ed il rapido avvio di strategie terapeutiche mirate.

Valutazione dell'esperienza dei genitori di neonati ricoverati in terapia intensiva neonatale: somministrazione del questionario Empathic N-23

Natascia Bertoncelli (1)

(1) UOC Neonatologia, AOU di Modena, Modena, Italia

Bertoncelli N1, Boncompagni A1, Moretti G1, Borghi G1, Cipolli F1, Berardi A1, Lugli L1

1 Struttura Complessa di Neonatologia, Dipartimento Materno Infantile, Azienda Ospedaliero Universitaria di Modena

Obiettivo: Il ricovero TIN è un'esperienza altamente stressante per le famiglie. La valutazione della qualità percepita rappresenta uno strumento fondamentale per il miglioramento delle cure centrate sulla famiglia. Questo studio ha utilizzato il questionario validato Empathic N-23 per valutare l'esperienza dei genitori di neonati ricoverati in TIN, identificando punti di forza e aree di miglioramento.

Metodi: Il questionario Empathic N-23 è stato somministrato in forma anonima a 36 genitori (madri 61%, genitori insieme 25%, padri 11%), prevalentemente italiani (81%). Le 23 domande, articolate su scala Likert a 5 punti, indagano quattro domini: comunicazione, sostegno e coinvolgimento, aspetti relazionali e condizioni ambientali. Il campione includeva una quota significativa di genitori di neonati VP.

Risultati: Il punteggio medio globale è risultato elevato ($M = 4,62$; $DS 0,68$ su scala 1-5). Gli item con punteggi più alti riguardano l'incoraggiamento alla vicinanza con il neonato ($M = 4,83$), la raccomandazione del reparto ad altri genitori ($M = 4,83$) e il sostegno infermieristico nell'accudimento ($M = 4,81$). I punteggi più bassi, pur sopra la soglia di soddisfazione, sono stati rilevati per la presenza durante i trattamenti intensivi ($M = 4,03$), l'adeguatezza degli spazi per i genitori ($M = 4,20$) e la gestione dei rumori ($M = 4,17$).

Conclusioni: I risultati mostrano un livello molto elevato di soddisfazione, con particolare apprezzamento per il personale infermieristico e il sostegno al ruolo genitoriale. Le aree di miglioramento riguardano principalmente la dimensione ambientale. I dati forniscono una base per orientare interventi di miglioramento della qualità assistenziale in TIN, in linea con l'approccio NIDCAP (Newborn Individualized Developmental Care and Assessment Program).

Quando la prognosi sfida la diagnosi: il volto inatteso di un distress respiratorio neonatale

Gemma Giordano (1) - Maeva De Lucia (1) - Emilia Pirozzi (1) - Antonella Di Caprio (1) - Vincenzo Maria Terracciano (1) - Anna Molisso (1) - Francesca Pascarella (1) - Dario Bifulco (1) - Claudia Grande (1) - Giuseppina De Luca (1)

(1) Casa di Cura Villa dei Fiori, Terapia Intensiva Neonatale, Acerra, Italia

Obiettivo: L'ernia diaframmatica congenita (EDC) è una malformazione rara, con un'incidenza stimata di circa 1:3.000 nati vivi. La prognosi dipende principalmente dal grado di ipoplasia polmonare e di ipertensione polmonare. Sebbene la maggior parte dei casi venga identificata durante la gravidanza, alcune forme possono sfuggire e manifestarsi alla nascita.

Metodi: Neonata a termine da gravidanza regolarmente seguita, con ecografie prenatali nella norma. Alla nascita presentava distress respiratorio ingravescente con tachipnea, desaturazione e riduzione del murmure vescicolare all'emittoce sinistro, toni cardiaci percepiti a destra. Venivano eseguiti intubazione tracheale e decompressione gastrica.

Risultati: All'ecografia polmonare, confermata dalla radiografia del torace, le immagini mostravano anse intestinali in cavità toracica sinistra con deviazione mediastinica. L'ecocardiogramma mostrava funzione cardiaca conservata e assenza di significativa ipertensione polmonare. La paziente veniva trasferita e sottoposta a correzione chirurgica a 48 ore di vita. Il decorso postoperatorio risultava favorevole, con estubazione precoce, progressiva ripresa dell'alimentazione enterale e dimissione a domicilio in buone condizioni cliniche.

Conclusioni: Il caso evidenzia una forma di EDC non diagnosticata in prenatale in cui la probabile insorgenza tardiva ha consentito un corretto sviluppo polmonare senza ipertensione polmonare persistente, principale determinante prognostico della malattia. Il riconoscimento tempestivo, la stabilizzazione respiratoria e il trattamento chirurgico precoce consentono eccellenti risultati nei casi con limitata compromissione polmonare e vascolare.

Un caso di encefalopatia epilettica e dello sviluppo (dee) a esordio neonatale.

Giulia Ardemani (1) - Roberta Maffioli (1) - Lara Casgnola (1) - Cristina Bellan (1)

(1) ASST-Bergamo Est, Ospedale Bolognini, S.C. NEONATOLOGIA-TIN, Seriate (BG), Italia

Obiettivo: Raro caso di deficit di piridossamina-5'-fosfato ossidasi (PNPO) causativo di encefalopatia epilettica e dello sviluppo.

Metodi: O.P. nasce a 36w+4d da TC per alterazioni del CTG, gravidanza normodecorsa. Alla nascita rianimazione con nCPAP (in TIN supporto ventilatorio non invasivo per 30giorni). A 30minuti di vita comparsa di crisi convulsive motorie simmetriche con corrispettivo EEG (crisi elettriche diffuse bilaterali).

Risultati: Esami ematochimici, metabolici e infettivologici negativi, ecografia e RMN encefalo nella norma. Il quadro clinico si rivela refrattario alla terapia anticonvulsivante con fenobarbital, midazolam e levetiracetam, con progressivo peggioramento dell'EEG. L'indagine genetica evidenzia deficit di PNPO. La rimodulazione terapeutica con avvio della supplementazione di piridossal-5'-fosfato e acido folinico determina un graduale miglioramento clinico e elettroencefalografico.

Al domicilio prosegue terapia impostata, sebbene la mamma riferisca, con la crescita del bambino, difficoltà nell'aderenza alla terapia notturna. Il follow-up NPI mostra un ritardo nell'acquisizione delle tappe di sviluppo neuro-motorio (fluttuazione del tono, prevalenza degli schemi in estensione, scarsa organizzazione posturo-cinetica). L'ultimo EEG rileva alterazioni elettro-cliniche dubbie per crisi a tipo spasmo-tonico. A 8 mesi di EC, in concomitanza a episodio di febbre, comparsa di crisi subentranti (scosse tonico-cloniche ai 4 arti e stridor) necessitanti di ricovero e somministrazione di midazolam intranasale e Piridossina ev. Al tracciato EEG alterazioni di dubbio significato epilettiforme. Visto lo scarso controllo della sintomatologia, aggiunta Piridossina all'attuale terapia domiciliare.

Conclusioni: È fondamentale considerare precocemente le epilessie neonatali vitamina-dipendenti in presenza di crisi farmacoresistenti. La terapia mirata e la corretta compliance terapeutica sono importanti per garantire un'evoluzione clinica favorevole.

Quando l'ipertensione polmonare neonatale persistente non risponde all'ossido nitrico

Alessandra Rizzoli (1) - Caterina Alegiani (1) - Francesca Boccanera (1) - Maria Grazia Di Gregorio (2) - Maria Eleonora Scapillati (1)

(1) OSPEDALE SAN PIETRO FATEBENEFRAELLI, U.O.C. PEDIATRIA E NEONATOLOGIA, ROMA, Italia - (2) OSPEDALE SAN PIETRO FATEBENEFRAELLI, U.O.S. GENETICA MEDICA, ROMA, Italia

Introduzione L'ipertensione polmonare persistente (PPHN) può complicare il decorso di circa il 10% dei neonati con RDS. Nella maggioranza dei casi (80-90%) è una forma secondaria che complica il decorso di patologie di varia natura. Vi è un gruppo di patologie polmonari rare come l'emangiomatosi capillare polmonare e la displasia capillare alveolare (ACD), caratterizzate da severa compromissione degli scambi gassosi e conseguente grave ipossiemia, che si associano a una severa PPHN, refrattaria ad ogni tipo di terapia e il cui inquadramento diagnostico, difficile in vivo, viene quasi sempre effettuato all'esame autoptico.

Case report: Riportiamo il caso di un neonato a termine da gravidanza fisiologica, nato da TC urgente per liquido tinto. A 1 ora: comparsa di RDS per cui inizia nasalCPAP e ossigeno. Rx torace: ipodiafania diffusa. A 24 ore: PNX bilaterale. Ecocardiogramma: disproporzione ventricolare destra. Non IP. A 48 ore: peggioramento respiratorio, acidosi e instabilità emodinamica. Ecocardiogramma: SIV rettilineizzato. Nel sospetto di PPHN viene intubato in HFOV e si inizia iNO, senza successo. Si effettuano indagini genetiche. In terza giornata trasferimento per supporto ECMO, con decesso in quinta giornata. L'analisi genetica in trio, ha rilevato una delezione cromosomica 16q23.3q24.1 de novo (assente nei genitori). La regione include il gene FOXF1, correlato alla displasia capillare alveolare con disallineamento delle vene polmonari, a trasmissione AD.

Conclusioni:

Nella PPHN severa refrattaria alle terapie specifiche lo studio delle mutazioni del gene FOXF1 permette un inquadramento diagnostico più precoce, per quanto infausto, altrimenti definibile quasi esclusivamente post-mortem, e conseguente counseling genitoriale.

Bibliografia

1. Dello Russo et al. A 16q deletion involving FOXF1 enhancer associated to pulmonary capillary hemangiomatosis. BMC medical genetics (2015) 16:94 DOI 10.1186/s12881-015-0241-7

Impatto di un programma integrato di antimicrobial stewardship e infection prevention control in una terapia intensiva neonatale: dati preliminari

Elena Di Francesco (1) - Serena Viola (1) - Valentina Saracco (2) - Maria Chiara Prete (2) - Marco Binotti (1) - Marica De Pieri (3) - Daniele Donà (3)

(1) Azienda Ospedaliero Universitaria Maggiore della Carità, U.O. Terapia Intensiva Neonatale, Novara, Italia - (2) Azienda Ospedaliero Universitaria Maggiore della Carità, Dipartimento di Pediatria, Novara, Italia - (3) Dipartimento di salute della donna e del bambino, Università di Padova, Padova, Italia

Obiettivo: Valutare l'efficacia di un programma congiunto ASP-IPC nel ridurre il consumo antibiotico e le infezioni correlate all'assistenza in Terapia Intensiva Neonatale.

Metodi: Presentiamo dati preliminari di uno studio quasi-sperimentale pre-post in corso presso la TIN dell'Ospedale Maggiore della Carità (Novara). Il periodo pre-implementazione (gennaio 2023 – dicembre 2024) è stato confrontato con il periodo post-implementazione. Gli endpoint primari riguardavano il consumo di antibiotici espresso come Days of Therapy (DOT)/100 giornate-paziente; gli endpoint secondari la durata della terapia antibiotica (LOT), l'incidenza di emocolture positive, la distribuzione delle prescrizioni secondo la classificazione AWaRe e la compliance del personale all'igiene delle mani.

Risultati: Arruolati 179 pazienti nel pre-intervento e 42 nel post-intervento. I DOT/100 pd sono diminuiti da 36,3 (2024) a 24,3 (2025), i LOT/100 pd sono scesi da 20,6 a 13,6.

La quota di antibiotici Access è aumentata dal 70% all'81% e quella dei Watch è diminuita dal 30% al 19%. L'incidenza di emocolture positive è calata da 10,7/1000pd a 3,5/1000pd, con riduzione delle clabsi. La compliance all'igiene delle mani si è attestata al 70%, con valori più alti tra gli infermieri.

Conclusioni: L'implementazione di un programma ASP-IPC ha permesso di ottenere risultati incoraggianti in termini di riduzione del consumo di antibiotici, razionalizzazione delle prescrizioni e diminuzione delle ICA. Essendo dati preliminari, saranno necessari ulteriori follow-up e l'analisi di una coorte più ampia per confermarne sostenibilità e significatività statistica nel lungo termine.

Quando le dimensioni ingannano: lesione fronto-parieto-occipitale massiva dopo parto spontaneo non operativo

Francesca Pascarella (1) - maeva De Lucia (1) - Vincenzo Terracciano (1) - Anna Molisso (1) - Emilia Pirozzi (1) - Claudia Grande (1) - Dario Bifulco (1) - Antonella DI Caprio (1) - Gemma Giordano (1) - Giuseppina De Luca (1)

(1) Villa dei Fiori, Terapia intensiva neonatale, Acerra, Italia

Obiettivo: Le tumefazioni craniche neonatali sono frequenti e generalmente benigne, ma possono mimare condizioni potenzialmente gravi come l'emorragia subgaleale. La diagnosi differenziale tra caput succedaneum, cefaloematoma ed emorragia subgaleale è cruciale per una corretta gestione. La letteratura descrive numerose tumefazioni associate a parto operativo, mentre risultano limitate le segnalazioni di raccolte particolarmente estese in neonati nati da parto vaginale non strumentale.

Metodi: È riportato il caso di un neonato a termine nato da parto vaginale distocico non operativo con voluminosa tumefazione cranica fronto-parieto-occipitale nelle prime ore di vita. La presentazione clinica e il dubbio diagnostico impongono monitoraggio emodinamico continuo con valutazioni laboratoristiche (emoglobina, assetto coagulativo, bilirubina) e imaging cranico.

Risultati: L'imaging ha documentato una raccolta sottoperiosteale compatibile con cefaloematoma associato a caput succedaneum esteso, senza evidenza di emorragia subgaleale o intracranica. I parametri emodinamici e l'assetto coagulativo sono rimasti stabili, senza segni di anemia o coagulopatia. L'esame neurologico seriato non ha evidenziato segni di encefalopatia ipossico-ischemica, permettendo di escludere indicazione a ipotermia terapeutica. Il decorso clinico è stato favorevole con riassorbimento spontaneo.

Conclusioni: Il caso evidenzia come una tumefazione cranica massiva possa simulare condizioni emorragiche severe, che tipicamente si associano a coagulopatia e rischio di shock. Il parto distocico è fattore predisponente l'encefalopatia ipossico ischemica: sebbene queste lesioni non rappresentino una controindicazione assoluta al trattamento, la presenza di una emorragia massiva potrebbe limitare il reclutamento del neonato visti gli effetti dell'ipotermia sull'emostasi. La diagnosi differenziale del quadro clinico e il monitoraggio integrato sono essenziali per evitare sia trattamenti non necessari sia ritardi terapeutici inappropriati.

Correzione endoscopica stentless e supporto con hfnc nell'atresia coanale bilaterale associata a sindrome CHARGE e prematurità: descrizione di un caso clinico

Maria Chiara Prete (1) - Serena Viola (2) - Valentina Saracco (1) - Elena Di Francesco (2) - Filippo Farri (3) - Raffaella Cassone (2) - Federico Caffarone (2) - Marco Binotti (2)

(1) Azienda Ospedaliero Universitaria Maggiore della Carità, Dipartimento di Pediatria, Novara, Italia - (2) Azienda Ospedaliero Universitaria Maggiore della Carità, U.O. Terapia Intensiva Neonatale, Novara, Italia - (3) Azienda Ospedaliero Universitaria Maggiore della Carità, Dipartimento chirurgico Otorinolaringoiatria, Novara, Italia

Obiettivo: Descrivere la gestione multidisciplinare delle vie aeree in una neonata pretermine con sindrome CHARGE e atresia coanale bilaterale, finalizzata al mantenimento della pervietà e allo svezzamento respiratorio.

Metodi: Descriviamo il caso di una neonata pretermine e LBW (31+2w;1500 g), nata da TC urgente in gravidanza complicata da ventricolomegalia fetale e sospetta sindrome genetica.

Alla nascita, per assenza di drive, si rendeva necessaria intubazione orotracheale; il tentativo di ventilazione risultava impossibile per ostruzione bilaterale delle fosse nasali.

L'EO evidenziava dismorfismi facciali, anomalie auricolari e coloboma bilaterale.

In 1giornata di vita conferma tramite TC massiccio-facciale di atresia coanale bilaterale e riscontro di atresia esofagea con fistola. La paziente veniva sottoposta a correzione chirurgica dell'atresia esofagea e successivamente a correzione endoscopica transnasale stentless dell'atresia coanale.

Risultati: Nel postoperatorio è stata proseguita ventilazione invasiva con tet oro-tracheale, associata ad HFNC per garantire flusso transnasale e mantenere la pervietà coanale. Venivano eseguiti lavaggi e aspirazioni nasali quotidiani. In 13giornata eseguita revisione endoscopica con buon esito. La paziente veniva estubata in 7giornata post-operatoria, con passaggio a nIPPV. L'analisi genetica molecolare documentava una variante patogenetica de novo del gene CHD7 confermando la sindrome CHARGE.

Conclusioni: La gestione delle vie aeree nel pretermine con sindrome CHARGE e atresia coanale bilaterale richiede strategie personalizzate. L'associazione di correzione endoscopica stentless e HFNC ha consentito di mantenere la pervietà coanale in assenza di restenosi e svezzamento respiratorio sicuro.

Associazione di due rare alterazioni genetiche con esordio precoce: sindrome di Prader Willi e mutazione sul gene SCN2A (canalopatia che predisposizione all'epilessia): un caso clinico unico

Roberta Gorgoglione (1) - Pasqua Anna Quitadamo (1) - Anita Riganti (1) - Ciro Coviello (1) - Matteo Luigi Napolitano (1) - Marina Marinelli (1) - Lucia Salcuni (1) - Michele Bisceglia (1)
(1) IRCCS, casa sollievo della sofferenza, San Giovanni Rotondo, Italia

La sindrome di Prader-Willi è un raro disturbo neuroevolutivo genetico derivante dalla perdita di espressione di geni improntati maternamente localizzati nella regione cromosomica paterna, 15q11-13. Lo sviluppo e la funzione ipotalamica compromessi sono la causa della maggior parte dei fenotipi: dall'anoressia alla nascita all'aumento di peso eccessivo che precede l'iperfagia, e a un'obesità grave precoce con carenze ormonali, problemi comportamentali e disautonomia. Il gene SCN2A è legato alle canalopatie che causano epilessia e disturbi del neurosviluppo spesso con insorgenza infantile precoce (<3 mesi). Nata a termine da TC urgente (tracciato non rassicurante e febbre materna). APGAR 6-8. Riscontro sin dalla nascita di ipotonia generalizzata e iporeattività e in settima giornata di vita evidenza di crisi epilettiche. Anoressia e impossibilità di alimentazione orale i sintomi successivi. L'iter ha contemplato una valutazione multidisciplinare, esami ematochimici e strumentali di I° e II° livello e attenta gestione clinica personalizzata polispecialistica. L'analisi SNP Array ha evidenziato alterazioni del profilo di metilazione della regione 15q11q13 compatibile con sindrome di Prader-Willi e mutazione sul gene SCN2A in eterozigosi. Questa associazione non è stata mai descritta in letteratura e neppure un esordio così precoce di due patologie rare ad alta complessità. Il Levetiracetam ha mostrato scarso beneficio clinico mentre il Fenobarbitale ha garantito buon controllo delle crisi. Iniziata inoltre terapia sostitutiva con GH al raggiungimento dei 6 kg. Una stretta collaborazione tra neonatologi, genetisti e neuropsichiatri ha permesso una rapida diagnosi e una presa in carico ospedaliera prima e territoriale poi, garantendo le migliori cure e il follow-up futuro.

Ruolo della RMN encefalo nella diagnosi differenziale dell'emorragia subpiale neonatale

Federica Acone (1) - Ilaria Lombardo (2) - Elena Malpezzi (2) - Camilla Rigotti (2) - Giovanni Palumbo (3) - Maria Luisa Ventura (2)

(1) Università degli Studi di Milano-Bicocca, Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza, Italia - (2) Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza, Italia - (3) Neuroradiologia, Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza, Italia

Obiettivo: L'emorragia subpiale neonatale è una forma di emorragia intracranica tuttora sotto-diagnosticata e non completamente compresa. Si verifica in uno spazio virtuale delimitato esternamente dalla pia madre e internamente dalla glia limitans, determinando effetto massa con impedito deflusso dei vasi subpiali, dislocazione e ischemia della corteccia adiacente (Yin-Yang sign).

Metodi: Descrizione di un caso di emorragia subpiale temporale destra in neonato a termine. Risultati: Neonato nato a 37+6 settimane da gravidanza complicata da diabete gestazionale, ipertensione arteriosa e insufficienza renale cronica materna. Alla nascita buon adattamento alla vita extrauterina, lieve gemito rapidamente risoltosi con adeguato riscaldamento. Peso 3780 g (LGA). A 4 ore di vita riscontro di brevi episodi di cianosi a risoluzione spontanea, seguiti da episodi di apnea, cianosi e desaturazione associati a rigidità e ipertono con necessità di ventilazione. Agli esami ematici indici di flogosi negativi. L'ecografia cerebrale mostra una iperecogenicità temporale destra, richiesti in urgenza RMN encefalo e monitoraggio EEG.

La RMN encefalo, eseguita entro 6 ore di vita, documenta un'emorragia subpiale in sede temporale destra associata a ischemia secondaria della corteccia adiacente e congestione delle vene midollari. Il monitoraggio EEG evidenzia attività critica correlata agli episodi di apnea, somministrato fenobarbitale e, per persistenza di crisi cliniche ed elettriche, fenitoina e midazolam. Lo screening metabolico e trombofilico risulta negativo. Al monitoraggio ecografico stabilità dell'iperecogenicità temporale destra. I controlli neuroradiologici mostrano iniziale infarcimento emorragico della lesione ischemica e successiva evoluzione cronica.

Conclusioni: L'emorragia subpiale si manifesta tipicamente con apnea e crisi epilettiche. La tempestiva esecuzione della RMN encefalo costituisce il gold standard soprattutto quando il sospetto diagnostico entra in diagnosi differenziale con lo stroke ad insorgenza trombotica.

Appropriatezza della terapia antibiotica empirica e mortalità per sepsi tardiva nel pretermine: uno studio multicentrico

Pietro Zauli Sajani (1) - Francesca Miselli (2) - Martina Buttera (2) - Chiara Poggi (3) - Maria Paola Bellagamba (4) - Maria Teresa Sinelli (5) - Lorenza Baroni (6) - Domenico De Rose (7) - Laura Travan (8) - Martin Stocker (9) - Silvia Di Chio (10) - Gianluca Terrin (11) - Chiara Commisso (12) - Licia Lugli (13) - Alberto Berardi (13)

(1) Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Modena, Italia - (2) Dottorato di Ricerca in Medicina Clinica e Sperimentale, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Modena, Italia - (3) Terapia Intensiva Neonatale, AOU Careggi, Firenze, Italia - (4) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Pediatrico "G. Salesi", Ancona, Italia - (5) Terapia Intensiva Neonatale, AO San Gerardo, Monza, Italia - (6) Terapia Intensiva Neonatale, IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova, Reggio Emilia, Italia - (7) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma, Italia - (8) Terapia Intensiva Neonatale, IRCCS Materno Infantile Burlo Garofolo, Trieste, Italia - (9) Kinderspital, Luzerner Kantonsspital, Dipartimento di Neonatologia e Cure Intensive Pediatriche, Lucerna, Svizzera - (10) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Macedonio Melloni - ASSR Fatebenefratelli Sacco, Milano, Italia - (11) Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile - Terapia Intensiva Neonatale, AOU Policlinico Umberto I - Università La Sapienza, Roma, Italia - (12) Università degli Studi di Bologna, Dipartimento di Scienze Statistiche Paolo Fortunati, Bologna, Italia - (13) Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia - Terapia Intensiva Neonatale, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche Materno-Infantili e dell'Adulto, Modena, Italia

Obiettivo: Valutare se tempestività, attività in vitro e appropriatezza della terapia antibiotica empirica correlano con la mortalità da sepsi neonatale tardiva (LOS).

Metodi: Studio osservazionale retrospettivo multicentrico condotto in 9 Terapie Intensive Neonatali (8 italiane e 1 svizzera). Abbiamo incluso gli episodi di LOS (anni 2014-2025) in neonati prematuri (≤ 37 settimane). Sono stati esclusi gli episodi multipli se esorditi < 7 giorni rispetto al precedente. Abbiamo definito appropriata una terapia empirica attiva in vitro sul patogeno e in grado di passare la barriera ematoencefalica nei casi di meningite. Abbiamo condotto una analisi multivariata mediante regressione logistica con validazione incrociata. Outcome primario era la mortalità entro 7 giorni dall'emocoltura, outcome secondario la comparsa di lesioni cerebrali.

Risultati: Su 378 episodi di LOS (EG mediana 27 settimane e peso alla nascita mediano 900g), 34 neonati (9%) sono deceduti entro 7 giorni dall'emocoltura. La terapia empirica si è mostrata efficace in vitro sul patogeno isolato nell'86% dei casi ma è risultata appropriata solo nel 38% dei casi. All'analisi univariata, appropriatezza e tempestività erano associate alla mortalità, mentre l'attività in vitro non raggiungeva la significatività statistica ($p=0,399$). L'inappropriatezza della terapia empirica è risultata associata ad un aumento di 10 volte della mortalità (OR 10.5, IC95% 2.57 - 43.28, $p=0.0011$), indipendentemente da gravità clinica (nSOFA), età gestazione e dalle ore trascorse tra l'inizio dei sintomi e l'inizio della terapia empirica (AUC 0.850).

Conclusioni: L'appropriatezza della terapia antibiotica empirica, piuttosto che il timing o l'attività in vitro, è il principale determinante della mortalità per LOS nel prematuro.

Una bradicardia inaspettata

Francesca Garbarino (1) - Federica Pontiggia (1) - Roberto Bottino (1) - Cristina Bellan (1)
(1) ASST Bergamo-est, Ospedale Bolognini, UO Nido e Terapia Intensiva Neonatale, Seriate, Italia

Obiettivo: aritmie cardiache, rabdomiomi cardiaci in neonata prematura con sclerosi tuberosa

Metodi: ECG - Ecocardiografia - indagini genetiche

Risultati: Nata alla 31+2EG da TC urgente in codice rosso per bradicardia fetale riscontrata in occasione di un controllo ostetrico programmato, non responsiva alle manovre conservative. Alla nascita necessità di rianimazione (APGAR 4/6/8), ma non segni di sofferenza fetale; a 2h di vita episodio di TPSV a risoluzione spontanea, ma presenza di BESV talora bloccati. All'ecocardiografia presenza di rabdomiomi cardiaci multipli, di cui il maggiore nell'atrio destro. Vista l'instabilità clinica ed il quadro polmonare di RDS, la bimba viene intubata e trattata con surfattante. Per ricomparsa di TPSV persistente, eseguita cardioversione con adenosina ed avviato mantenimento con propafenone. Nonostante il miglioramento emodinamico, persistono episodi alterni di TPSV a conduzione aberrante e bradicardia, per cui si passa a flecainide associato a beta-bloccante, con lenta ma progressiva stabilizzazione del ritmo cardiaco e risoluzione elettrocardiografica dell'aritmia. L'analisi genetica conferma la diagnosi di Sclerosi Tuberosa. Alla dimissione la bimba viene indirizzata presso centro specialistico di riferimento per terapia e follow-up.

Conclusioni: La TPSV è un'aritmia cardiaca neonatale frequente, tuttavia, quando a conduzione aberrante, la presenza di BESV bloccati può causare ritmo bradicardico. E' sempre necessario escludere possibili cause malformative. Il riconoscimento della natura aritmica della bradicardia, nonché il riscontro ecografico di malformazioni cardiache (es. rabdomiomi) può modificare la condotta terapeutica in utero e migliorare la gestione neonatale, complicata in questo caso dalla prematurità. In presenza di rabdomiomi cardiaci è necessario indagare patologie genetiche come la Sclerosi Tuberosa.

Tachicardia reciprocante giunzionale permanente ad esordio fetale complicata da shock cardiogeno e arresti cardiaci ripetuti nel neonato

Obiettivo: La tachicardia reciprocante giunzionale permanente (PJRT) è una rara tachicardia sopraventricolare incessante associata a tachicardiomiopatia. L'esordio fetale e neonatale con grave compromissione emodinamica rappresenta una condizione eccezionale.

Metodi: Descrizione del percorso diagnostico-terapeutico di una neonata con PJRT ad esordio fetale ricoverata in Terapia Intensiva Neonatale.

Risultati: Neonata di 35+2 settimane nata mediante taglio cesareo urgente per tachicardia fetale persistente (240 bpm). Alla nascita presentava tachicardia sopraventricolare seguita da apnea e bradicardia severa, richiedendo intubazione e massaggio cardiaco esterno. Nelle prime ore di vita sviluppava tachicardia incessante a circa 240 bpm complicata da severa disfunzione biventricolare (FE 20–30%), shock cardiogeno e ripetuti episodi di dissociazione elettromeccanica trattati con rianimazione cardiopolmonare e supporto inotropo. I tentativi terapeutici iniziali risultavano inefficaci e, per la gravità del quadro clinico, veniva discussa l'indicazione a supporto ECMO. Lo studio elettrofisiologico transesofageo documentava una tachicardia con $RP > PR$ compatibile con PJRT e consentiva il ripristino stabile del ritmo sinusale mediante overdrive pacing. Seguivano rapido miglioramento clinico, normalizzazione del BNP (da 5027 a 75 pg/ml) e completo recupero della funzione ventricolare (FE 66%). Le recidive aritmiche venivano successivamente controllate mediante terapia antiaritmica.

Conclusioni: La PJRT neonatale può manifestarsi come tachicardiomiopatia fulminante con shock cardiogeno e arresti cardiaci ripetuti. Il riconoscimento precoce del meccanismo aritmico e l'impiego dello studio elettrofisiologico transesofageo possono risultare determinanti per la sopravvivenza e il recupero completo della funzione cardiaca.

Eii severa da tc post-mortem

Fabiola Aversano (1) - Marcello Napolitano (2)

(1) Ospedale Evangelico Betania, U.O.C Patologia Neonatale e TIN, Napoli, Italia - (2) Ospedale Evangelico Betania, U.O.C Terapia Intensiva Neonatale, Napoli, Italia

Obiettivo: Riportare l'efficacia del protocollo neuroprotettivo in un caso critico di EII

Metodi: Il neonato alla nascita presentava Apgar 1-4-4 (1', 5', 10'), bradicardia (60 bpm) e stato di male convulsivo con tracciato aEEG/CFM di tipo flat (con fasi burst suppression). In accordo con le linee guida SIN, il paziente è stato sottoposto a trattamento ipotermico attivo per 72 ore e terapia anticonvulsivante (fenobarbitale) per 7 giorni. La grave sindrome da distress respiratorio associata a ipertensione polmonare e quadro radiologico di white lung ha richiesto ventilazione meccanica per 8 giorni, somministrazione di surfattante e successiva N-CPAP per ulteriori 8 giorni. In quinta giornata è stata eseguita una RMN cerebrale.

Risultati: La RMN ha evidenziato una diffusa alterazione del segnale nucleo-capsulare biemisferica con ridotta riconoscibilità del PLIC, da severa sofferenza anossica. Clinicamente, le crisi convulsive sono state controllate efficacemente senza recidive dopo il settimo giorno. L'autonomia respiratoria in aria ambiente è stata raggiunta in sedicesima giornata. I gravi disturbi della coordinazione suzione-deglutizione sono stati superati grazie a un trattamento di deglutizione personalizzato, raggiungendo la totale autonomia al biberon in ventiquattresima giornata. All'ultimo esame neurologico (sec. NNNS), il tono dei centri vitali appare migliorato, sebbene persista un quadro patologico caratterizzato da ipertono e tremori.

Conclusioni: Nonostante la drammaticità dello scenario e la severità del danno anossico, l'applicazione tempestiva del protocollo neuroprotettivo e un approccio riabilitativo multidisciplinare precoce (respiratorio e di deglutizione) hanno permesso la stabilizzazione del paziente e il raggiungimento dell'autonomia respiratoria e alimentare alla dimissione. È tassativo un follow-up neurocomportamentale stretto.

Sicurezza ed efficacia della terapia combinata con beta-bloccanti e corticosteroidi negli emangiomi caratterizzanti la sindrome PHACE

Elisabetta Gatti (1) - Maurizio Felice (1) - Francesca Rodigari (1) - Cristina Bellan (1)

(1) ASST Bergamo Est, Ospedale Bolognini U.S.C. NEONATOLOGIA – T.I.N, Seriate, Italia

Obiettivo: Verificare la sicurezza e l'efficacia del trattamento combinato con propranololo e prednisone per os negli emangiomi caratterizzanti la sindrome PHACE.

Metodi: K. nasce a 36+2 settimane da TC urgente per avvio di travaglio in presentazione podalica, dopo gravidanza complicata da iposviluppo fetale e riscontro di verme cerebellare ai limiti inferiori a RMN fetale. Per riscontro di esteso emangioma a livello dell'emivolto destro (> 5 cm), associato a cervelletto di dimensioni ai limiti inferiori di norma, lieve ipoplasia vermiana ed asimmetria dei due emisferi cerebellari a RMN encefalo, veniva posta diagnosi di sindrome PHACE. Ad 1 mese di vita veniva iniziata terapia con propranololo 2 mg/kg/die per os, con iniziale assottigliamento della componente dermica della lesione, con concomitante incremento della tumefazione palpebrale superiore e comparsa di ulcerazioni superficiali. A 2 mesi di vita, veniva eseguita presa in carico presso centro specialistico: ciclo di prednisone 5 mg/die per os per 3 settimane, in associazione a beta-bloccante a dosaggio invariato.

Risultati: A 7 mesi di vita, il monitoraggio clinico evidenziava una notevole riduzione dimensionale del noto emangioma, con attenuazione del colorito della lesione, ulcerazioni completamente riepitelizzate con piccoli esiti cicatriziali. Il protocollo combinato ha permesso di ridurre il dosaggio del corticosteroide utilizzato, minimizzandone gli effetti collaterali. Il trattamento è stato ottimamente tollerato, senza complicanze emodinamiche, metaboliche o neurologiche.

Conclusioni: Questo caso conferma che la terapia combinata con beta-bloccanti e corticosteroidi rappresenta un'opzione terapeutica efficace e sicura nel trattamento degli emangiomi caratterizzanti la sindrome PHACE, purché supportata da un attento follow-up multidisciplinare.

Dal sacro-coccigeo all'orofaringeo: due volti del teratoma maturo congenito

Chiara Armenia (1) - Claudia Ciletta (1) - Valeria Catalano (1) - Carmine Mattia (2) - Pasqua Betta (2)

(1) Scuola Di Specializzazione in Pediatria, Università Degli Studi Di Catania, A.o.u. Policlinico G. Rodolico, Catania, Italia, A.O.U. Policlinico G. Rodolico- UTIN Neonatologia- Catania, Catania, Italia - (2) A.O.U. Policlinico G.Rodolico, U.O.C. UTIN Neonatologia, Catania, Italia

Obiettivo: Il teratoma maturo congenito è una rara neoplasia germinale derivante dai foglietti embrionali. Sebbene la localizzazione sacro-coccigea rappresenti la forma più frequente, sedi atipiche possono determinare quadri clinici complessi e richiedere strategie terapeutiche dedicate. Lo scopo del lavoro è descrivere due casi neonatali con stessa diagnosi istologica ma differente presentazione clinica e gestione.

Metodi: Analisi retrospettiva di due neonati con diagnosi di teratoma maturo congenito ricoverati presso il nostro centro. Sono stati raccolti e analizzati dati clinici, radiologici, terapeutici ed evolutivi.

Risultati: Il primo caso riguarda una neonata di 38+6 settimane con tumefazione sacro-coccigea diagnosticata in epoca prenatale. L'imaging (ecografia e risonanza magnetica) documentava una lesione solida-cistica con estensione locale e formazioni satelliti; la biopsia confermava la diagnosi di teratoma maturo. La paziente veniva sottoposta ad exeresi chirurgica con decorso postoperatorio regolare e successivo follow-up oncoematologico. Il secondo caso riguarda un neonato nato a 33+2 settimane con voluminosa massa oro-faringea, evidenziata alla nascita e responsabile di una grave insufficienza respiratoria acuta. Dopo il fallimento dell'intubazione orotracheale, si rendeva necessario posizionare una maschera laringea e successiva tracheostomia elettiva. In considerazione della progressiva crescita lesionale, venivano tentati due trattamenti conservativi (bleomicina intralesionale e sirolimus sistemico), senza beneficio clinico. Si procedeva quindi ad asportazione chirurgica della massa, con conferma istologica di teratoma maturo congenito. Dopo quattro mesi di degenza in UTIN, il paziente veniva dimesso in buone condizioni cliniche.

Conclusioni: La sede condiziona significativamente la presentazione clinica, la gestione e la prognosi dei teratomi congeniti. Le localizzazioni oro-faringee richiedono una gestione immediata e prioritaria delle vie aeree, mentre nelle forme sacro-coccigee prevale la pianificazione diagnostico-chirurgica. Un approccio multidisciplinare precoce è determinante per ottimizzare gli esiti clinici.

Importanza del follow-up multidisciplinare e rischio di disturbi del neurosviluppo nei neonati prematuri e nei neonati SGA<3 percentile

Elisa Santoro (1) - Susanna Di Valerio (1) - Alessandra Pagnani (1) - Simona Di Credico (1) - Silvia Carinci (1) - Marianna Del Torto (1) - Marianna Sebastiani (1)

(1) UOC TIN e Neonatologia ASL Pescara, Santo Spirito di Pescara, Pescara, Italia

Obiettivo: Follow-up multidisciplinare dal I mese di vita ed analisi descrittiva dell'incidenza dei disturbi del neurosviluppo in due popolazioni di pazienti, SGA<3 percentile, prematuri <32 settimane di età gestazionale, nei time-points di 9 e 18 mesi.

Metodi: Strumento: Griffiths III.

Risultati: Time-point 9 mesi/404 bambini: nei 164 SGA 17 immaturità/ritardo tappe dello sviluppo globale, 2 disregolazioni attentive, emotive, comportamentali; nei 240 prematuri 32 immaturità/ritardo tappe dello sviluppo globale, 1 ASD, 4 disregolazioni attentive, emotive, comportamentali. Time-point 18mesi/314 bambini: nei 121 SGA 47 a rischio neuroevolutivo (31 immaturità/ritardo tappe sviluppo globale, 3 ASD, 7 disregolazioni attentive, emotive, comportamentali, 6 immaturità/ritardo sviluppo-linguaggio <2 parole); nei 193 prematuri 53 immaturità/ritardo tappe dello sviluppo globale, 8 ASD, 11 disregolazioni attentive, emotive, comportamentali, 4 immaturità/ritardo sviluppo-linguaggio <2 parole).

Sono state fornite indicazioni ai genitori ed avviati precocemente percorsi neuropsicomotori e/o fisioterapici in ambiente ospedaliero e successivamente nel territorio. L'intervento precoce, affidato al personale sanitario, è stato genitore mediato così da sostenere i genitori nella relazione/regolazione col bambino.

Conclusioni: L'analisi delle diagnosi formulate evidenzia un rischio significativamente maggiore nella popolazione SGA e prematuri di disturbi del neurosviluppo, pertanto le pratiche di cure, di comunicazione operatori-genitori ed il follow-up multidisciplinare sono centrali per rinforzare le risorse del bambino e della triade. Nella precocità d'intercettare la traiettoria di sviluppo versus rischio di neurosviluppo, coinvolgendo la famiglia, risiede la possibilità di sviluppo armonico del bambino e benessere emotivo-relazionale della famiglia

Harlequin Color Change (HCC) in late preterm in quadro di instabilità cardiovascolare e successivo riscontro di stroke talamico ischemico: un case report.

Anna Zoraide Patria (1) - Diletta Zummo (1) - Federica Zinali (2) - Fiorenza Coppola (3) - Caterina Carbonara (4) - Emmanuele Mastretta (4)

(1) UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI TORINO, OSPEDALE OSTERICO GINECOLOGICO SANT'ANNA/TERAPIA INTENSIVA NEONATALE OSPEDALIERA, TORINO, Italia - (2) UNIVERSITÀ DEL PIEMONTE ORIENTALE, OSPEDALE OSTERICO GINECOLOGICO SANT'ANNA/TERAPIA INTENSIVA NEONATALE OSPEDALIERA, TORINO, Italia - (3) CITTA' DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO, Dipartimento Diagnostica per Immagini e Radiologia interventistica/Unità di Neuroradiologia, TORINO, Italia - (4) CITTA DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO, OSPEDALE OSTERICO GINECOLOGICO SANT'ANNA/TERAPIA INTENSIVA NEONATALE OSPEDALIERA, TORINO, Italia

Introduzione. L'Harlequin Color Change (HCC) è una manifestazione vasomotoria transitoria del neonato, generalmente considerata benigna. Si osserva più frequentemente fra la II e la V giornata post natale, è più frequente nei prematuri essendo correlata all'immaturità del controllo autonomico. In letteratura vi sono rari casi in cui questo segno si associa a patologia.

Caso clinico. Late preterm di 36 settimane di età gestazionale presentava a 90 minuti dalla nascita cianosi periorale, desaturazione e necessità di ossigenoterapia. Nelle ore successive compariva instabilità vasomotoria con HCC caratterizzato da vasocostrizione dell'emisoma e concomitante tachicardia sinusale, desaturazione e incremento dei lattati. L'ecocardiografia documentava ipocinesia del ventricolo sinistro con riduzione della funzione sistolica. Nelle ore successive si assisteva ad un progressivo miglioramento della funzione ventricolare senza necessità di supporto amminico. Gli elettrocardiogrammi seriati non evidenziano aritmie. Eseguita inoltre EEG risultato privo di attività critica. L'ecografia encefalo a 48 ore dall'evento mostrava area iperecogena talamica sinistra. La RM encefalo confermava la lesione ventro-talamica sinistra, compatibile con esito di sofferenza ischemica focale. La paziente veniva dimessa con diagnosi di stroke talamico sinistro. Al follow-up ai 6 mesi la paziente presenta crescita e sviluppo neuroevolutivo nella norma, assenza di crisi epilettiche ed EEG normale.

Conclusioni. Descriviamo un caso di HCC associato a instabilità cardiovascolare e lesione ischemica ventro-talamica documentata prima in ecografia e poi confermata in RM. Sebbene non sia possibile stabilire con certezza un rapporto causale, l'associazione temporale osservata suggerisce come l'HCC possa essere l'epifenomeno del coinvolgimento delle reti autonome centrali causa o conseguenza dello stroke talamico riscontrato nei giorni successivi.

Sindromi da deplezione e difetti di traduzione del DNA mitocondriale, quando pensarci?

Ludovica Martini (1) - Alessandra Di Pede (2) - Maria Cristina Digilio (3) - Diego Martinelli (4) - Carlo Dionisi Vici (4) - Domenico Umberto De Rose (1) - Jole Rechichi (2) - Annabella Braguglia (2) - Andrea Pietrobattista (5) - Andrea Dotta (1)

(1) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Terapia Intensiva Neonatale, Roma, Italia - (2) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Semi-intensiva Neonatale, Roma, Italia - (3) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Genetica medica, Roma, Italia - (4) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Malattie metaboliche, Roma, Italia - (5) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Epatologia e clinica dei trapianti, Roma, Italia

Obiettivo: Sottolineare l'importanza di sospettare tempestivamente le sindromi da deplezione del DNA mitocondriale (mtDNA) e i difetti di tRNA sintetasi nei neonati, patologie autosomiche recessive a esordio precoce e decorso rapidamente progressivo.

Metodi: Analisi retrospettiva di tre neonati ricoverati in Terapia Intensiva/Semi-Intensiva Neonatale, valutati tramite quadro clinico-biochimico, RMN encefalo e profilo genetico.

Risultati:

Pz 1: Pretermine, SGA, con ipotono, insufficienza respiratoria/epatica, ascite e iperlattacidemia in corso di infezione. La genetica a 22 giorni ha identificato varianti in eterozigosi composta nel gene TWNK (fenotipo epatocerebrale), confermate su fibroblasti. Deceduta a 50 giorni.

Pz 2: A termine, SGA, con ipoglicemia, colestasi, epatomegalia ed edema citotossico/picco di lattati alla RMN. Diagnosticata variante in omozigosi nel gene DGUOK (fenotipo epatocerebrale). Deceduta a 2 mesi.

Pz 3: Nato a 30 settimane con idrope fetale, ipoglicemia, colestasi, convulsioni, leucoencefalopatia alla RMN, ipotono e iperlattacidemia. Identificato difetto di tRNA sintetasi nel gene EARS2. Deceduta a 7 mesi.

Tutti i pazienti sono deceduti per insufficienza epatica.

Conclusioni: Segni come ipotono, epatopatia/colestasi e iperlattacidemia "sine causa" nel neonato devono far sospettare una malattia mitocondriale. La diagnosi richiede un approccio integrato; date le moderne tecniche di sequenziamento, è raccomandabile avviare precocemente l'analisi genetica mirata.

Quando il fenotipo mima un'altra sindrome

Anna Cattarossi (1) - Isabella Mauro (2) - Marta Feltrino (2) - Viviana Gregorutti (2) - Carla Pittini (2)

(1) Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Università degli Studi di Udine, Udine, Italia
- (2) Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale, Ospedale Santa Maria della Misericordia, Terapia Intensiva Neonatale, Udine, Italia

Background: La sindrome di Patau (trisomia 13) è una cromosomopatia con prognosi severa. La diagnosi prenatale mediante ecografia di secondo livello e analisi cromosomica è fondamentale per un adeguato counseling familiare e per orientare le scelte cliniche postnatali.

Caso clinico: Neonato maschio a termine (38 settimane gestazionali), nato a domicilio senza assistenza ostetrica o medica da gravidanza poco seguita (eseguita un'unica ecografia a 20 settimane, riferita regolare). In seconda giornata di vita condotto in Pronto Soccorso per crisi di cianosi, aresponsività e successiva ipotonia. All'ingresso in neonatologia: piccolo in NCPAP, eupnoico, parametri cardio-respiratori stabili. Alla valutazione: facies dismorfica, ipotonia, scarsa motricità spontanea, criptorchidismo bilaterale e parametri auxologici inferiori al 3° percentile. L'ecografia cerebrale mostrava deviazione della linea mediana con ventricolo destro virtuale, ventricolo sinistro dismorfico e cervelletto ipoplasico. Alla luce del fenotipo e dell'assenza di accertamenti prenatali, si eseguivano ulteriori approfondimenti che mostravano displasia renale cistica bilaterale, coloboma bilaterale con sospetto coinvolgimento di cristallino e nervo ottico, ipertensione polmonare senza cardiopatia severa. Il quadro dismorfologico orientava inizialmente verso una sindrome di Rubinstein-Taybi, per cui veniva richiesto esoma in trio, che rivelava la presenza di una duplicazione completa del cromosoma 13. Il bambino decedeva in 6^a giornata per progressione dell'insufficienza respiratoria e renale.

Conclusioni: La mancata esecuzione degli accertamenti prenatali, come ecografia di secondo livello e analisi cromosomica, priva la famiglia della possibilità di una scelta informata e di una pianificazione condivisa delle cure postnatali. In assenza di diagnosi prenatale, un fenotipo atipico può sovrapporsi ad un'altra sindrome ritardandone il riconoscimento e orientando verso indagini genomiche più complesse.

Emimegalencefalia: una rara causa di convulsioni in epoca neonatale

Angelo Mattia Carcione (1) - Gilberto Fabio Candela (1) - Annamaria Barone (1) -
Valeria Viola (1) - Vincenzo Toscano (1) - Isabella Mondello (1)

(1) Grande Ospedale Metropolitano "Bianchi Melacrino Morelli", UOC Neonatologia TIN Nido,
Reggio Calabria, Italia

Obiettivo: L'emimegalencefalia rappresenta una rara malformazione dello sviluppo corticale (1 su 1000 neonati con convulsioni). È caratterizzata dall'aumento volumetrico di un emisfero cerebrale, associata a disorganizzazione strutturale e anomalie della migrazione neuronale. Si manifesta clinicamente con crisi epilettiche precoci, ritardo psicomotorio, emianopsia e emiparesi.

Metodi: Presentiamo il caso di una neonata a termine, nata da gravidanza complicata da diabete gestazionale, minacce d'aborto e liquido tinto. La piccola, macrocranica, dopo un discreto adattamento veniva avviata al rooming-in, dove improvvisamente sviluppava delle crisi miocloniche. Il monitoraggio CFM confermava la natura epilettica delle manifestazioni, che sono state tenute sotto controllo tramite terapia anticomiziale con fenobarbital e levetiracetam.

Risultati: Fra le indagini volte a definirne la causa, veniva eseguita un'ecografia transfontanellare, che rivelava marcate anomalie strutturali dell'emisfero sinistro. La RM encefalo meglio precisava un quadro di emimegalencefalia sinistra con pachigia, disorganizzazione della sostanza bianca e grigia, eterotopia periventricolare e ipoperfusione corticale. Venivano inoltre effettuati EEG seriati (anomali), dosaggi ematici dell'ammonemia (nella norma) e consulenza neuropsichiatrica. L'analisi genetica ha successivamente rivelato una mutazione a carico di TSC-2, associata alla sclerosi tuberosa. È stata avviata terapia con everolimus. La neonata è stata dimessa con terapia antiepilettica e avviata a un follow-up multidisciplinare.

Conclusioni: Il caso sottolinea l'importanza della diagnosi precoce mediante neuroimaging e CFM di questa rara causa di convulsioni neonatali, meritevole di un approccio diagnostico-terapeutico integrato. In tale contesto, la valutazione genetica risulta essenziale per completare la gestione neonatale dell'emimegalencefalia e definirne le implicazioni prognostiche.

PDA refrattario, ipotensione e ipotonia: quando sospettare un ipopituitarismo congenito

Jacopo Osmelli (1) - Giorgia Carlone (1) - Elisa Santoro (1) - Valentina Chiavaroli (1) - Simona Di Credico (1) - Susanna Di Valerio (1)

(1) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Civile Santo Spirito, Pescara, Italia

Obiettivo: L'ipopituitarismo congenito è una condizione rara così come la persistenza del dotto arterioso (PDA) nel neonato a termine. Data la rarità di tale associazione, questo caso potrebbe offrire alcuni spunti per la pratica clinica, soprattutto nel definire la correlazione tra PDA e asse ipotalamo-ipofisi.

Metodi > "(Case report)"

A. nasce a 37 settimane da parto eutocico, etnia asiatica; riferito diabete gestazionale. Peso 2180g (5° pct), lunghezza 39cm (5° pct), circonferenza cranica 30cm (5° pct). Alla nascita distress ed ipotensione che richiedevano ventilazione meccanica e supporto inotropo. Obiettivamente evidenza di ipotono, suture diastate, soffio sistolico. In 3° giornata riscontro di ipertensione polmonare e DA emodinamicamente significativo; avviata quindi terapia con vasodilatatori polmonari e paracetamolo.

Risultati > "(Case report)"

Nonostante la graduale risoluzione dell'ipertensione polmonare, residuavano PDA e ipotensione. Per diastasi delle suture, ipotono e suzione ipovalida, si poneva sospetto di ipopituitarismo, confermato alle indagini: TSH 0.05 mcU/mL, FT4 0.5 ng/mL, ACTH 2.36 pg/mL, cortisolo 0.5 ug/dL, IGF-1 11.4 ng/mL. La RM encefalo documentava adenoipofisi e sella turcica assenti, abbozzo di peduncolo ipofisario e neuroipofisi ectopica, come da sindrome da interruzione del peduncolo ipofisario (PSIS). Avviata quindi terapia con levotiroxina e idrocortisone, con miglioramento del quadro clinico. L'ecocardio a distanza di 4 settimane documentava DA in chiusura.

Conclusioni: In un neonato a termine la concomitanza di grave diastasi delle suture, ipotensione, ipotonia e PDA farmaco-resistente, possono suggerire un quadro di ipopituitarismo. È documentata infatti la ridotta sensibilità del DA alle prostaglandine in risposta all'idrocortisone e la maggiore espressione di endotelina-1 e fibronectina in risposta all'ormone tiroideo, che ne favoriscono la chiusura.

Strategie per l'ottimizzazione degli accessi venosi centrali in neonatologia: riduzione delle complicanze, dei costi e incremento dell'efficienza aziendale

Valentina Erroi (1) - Maria Caseti (1) - Immacolata Savarese (1) - Marica Fiorucci (1) - Chiara Ciucci (1) - Fabiola Petrangeli (1) - Natalia Chukhlantseva (1) - Arianna Munaron (1) - Jole Rechichi (1) - Andrea Dotta (1)

(1) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Terapia Intensiva Neonatale, Roma, Italia

Obiettivo: L'accesso vascolare è essenziale nell'assistenza neonatale per nutrizione parenterale, terapie prolungate e monitoraggio intensivo. Tuttavia, una gestione non ottimale dei cateteri venosi centrali può determinare complicanze infettive, trombotiche e meccaniche, aumentando morbidità, durata della degenza e costi assistenziali. Il Proactive Vascular Planning (PVP) mira a ottimizzare scelta, impianto e gestione degli accessi venosi, migliorando sicurezza, appropriatezza ed efficienza.

Metodi: È stato implementato un programma multidisciplinare basato sulla collaborazione tra personale medico, infermieristico e farmacia ospedaliera. Il percorso ha previsto selezione del dispositivo più appropriato in base a caratteristiche cliniche, peso, patrimonio venoso e durata prevista della terapia; standardizzazione delle procedure di impianto e gestione; applicazione di bundle per la prevenzione delle complicanze; formazione continuativa del personale e monitoraggio dell'utilizzo dei dispositivi.

Risultati: Presso la nostra U.O. l'adozione di protocolli condivisi e la costituzione di un team medico-infermieristico dedicato hanno favorito maggiore uniformità assistenziale, riduzione dei tempi procedurali e razionalizzazione delle risorse. La scelta preventiva del dispositivo più adeguato ha ridotto inserimenti ripetuti e sostituzioni non programmate. Nell'analisi di 250 cateteri, l'ottimizzazione del percorso ha consentito una riduzione complessiva dei costi del 5%, mantenendo elevati standard di sicurezza clinica.

Conclusioni: L'introduzione del PVP in Neonatologia rappresenta una strategia utile per aumentare la sicurezza del paziente, migliorare la costo-efficacia delle procedure e ottimizzare l'impiego delle risorse sanitarie. Il modello appare trasferibile ad altre realtà neonatologiche anche in contesti a diversa complessità.

Percorso integrato ospedale-territorio in un centro baby friendly: esperienza dell'azienda sanitaria Friuli Occidentale

Tania Micoli (1) - Melissa Salvo (1)

(1) ASFO, NEONATOLOGIA, PORDENONE, Italia

Obiettivo: valutare l'efficacia di un percorso integrato ospedale-territorio in un Centro Baby Friendly nel garantire continuità assistenziale dopo la dimissione, favorendo la presa in carico precoce del neonato, il sostegno all'allattamento e l'intercettazione tempestiva di criticità clinico-assistenziali.

Metodi: sono stati implementati interventi multidisciplinari di promozione e sostegno dell'allattamento, tra cui il potenziamento di corsi di accompagnamento alla nascita, materiale informativo dedicato all'allattamento e alla raccolta del colostro. È stato adottato un modello assistenziale centrato sulla diade madre-neonato. Nel post-partum sono state garantite visite ostetriche entro 10 giorni dalla nascita, a domicilio o presso consultori familiari, con attivazione di gruppi settimanali di sostegno all'allattamento. Il percorso è stato supportato da incontri mensili di Formazione sul Campo (FSC) tra professionisti ospedalieri e territoriali.

Risultati: nel 2025 sono stati assistiti 1460 neonati al Nido e 233 ricoverati in neonatologia. I tassi di allattamento materno esclusivo alla dimissione si sono mantenuti elevati e stabili durante tutto l'anno (74-85%), confermando il trend favorevole degli anni precedenti. Questi risultati si inseriscono nel contesto regionale del Friuli Venezia Giulia, che si colloca tra le regioni italiane con i migliori indicatori di allattamento nei primi mesi di vita.

Conclusioni: il percorso integrato ospedale-territorio favorisce la continuità assistenziale e sostiene il mantenimento dell'allattamento materno. La collaborazione multidisciplinare rappresenta un modello organizzativo efficace e trasferibile ad altri contesti assistenziali con potenziali benefici in termini di salute pubblica e soddisfazione dell'utenza.

Stress da carico genitoriale e tempo di apertura della TIN

Alessandra Pagnani (1) - Susanna Di Valerio (1) - Simona Di Credico (1) - Elisa Santoro (1) - Jacopo Osmelli (1) - Eleonora Spina (1) - Valentina Chiavaroli (1)

(1) UOC TIN e Neonatologia ASL Pescara, Ospedale Santo Spirito di Pescara, Pescara, Italia

Obiettivo: Valutazione stress da carico genitoriale in 40 famiglie di neonati prematuri ante apertura 24h/24 della TIN, a 3, 6 e 9 mesi di età corretta.

Metodi: Valutazione sviluppo interazione/relazione genitore-bambino e segnali di stress, stanchezza e disorganizzazione genitoriale ai time-points di 3,6,9 mesi di età corretta.

Strumenti: Scheda socio demografica e "Parenting Stress Index".

Risultati: A 3 mesi, per entrambi i genitori lo stress appare relazionato alla paura di non conoscere bene il proprio bambino, all'ansia di voler recuperare i mesi lontani ed al forte desiderio di stabilire un rapporto con lui.

A 6 mesi il punteggio materno di stress totale è influenzato dalla visione, da parte del genitore, di un figlio non rispondente alle proprie aspettative, di difficile gestione (a causa delle richieste e del temperamento) e di difficoltà nell'interazione con lui; nei padri si evidenzia che il 30% sembrerebbe aver compilato il questionario minimizzando le difficoltà sperimentate nella relazione con il proprio bambino, nonché nello svolgere il proprio ruolo genitoriale.

A 9 mesi persiste la difficoltà da parte delle madri attribuita a fattori personali collegati al ruolo genitoriale; nei padri si osserva riduzione della partecipazione alla ricerca, assenza di punteggi clinici significativi nella sottoscala "Distress Genitoriale" e nella dimensione "Stress Totale" ed, infine, riduzione dei punteggi clinici nella variabile "Risposta Difensiva".

Conclusioni: La presenza del genitore rappresenta la miglior cura per la protezione e promozione dello sviluppo neuropsicomportamentale del neonato e per la salute psichica familiare

Impatto della riduzione degli orari d'ingresso nel periodo covid sullo stress materno versus stato di benessere nell'apertura H24

Simona Di Credico (1) - Susanna Di Valerio (1) - Elisa Santoro (1) - Alessandra Pagnani (1) - Giorgia Carlone (1) - Rita Cognigni (1) - Laura Sabatini (1) - Valentina Chiavaroli (1)

(1) UOC TIN e Neonatologia ASL Pescara, Ospedale Santo Spirito di Pescara, Pescara, Italia

Obiettivo: Rilevazione dello stress da carico nelle madri durante il periodo covid, con riduzione orari d'ingresso della TIN, e dopo riapertura h24 nel post-covid.

Metodi: Strumento PSI-4 forma breve. Timing somministrazione: 3 mesi di età corretta per i prematuri e 3 mesi di età anagrafica per gli SGA.

Campione: madri di neonati prematuri e SGA con necessità di ricovero in TIN alla nascita, 28 reclutate nel periodo covid e 24 nel post-covid.

Risultati: Dall'analisi dei risultati emergeva un'elevazione della risposta clinicamente significativa della scala "Risposta Difensiva" nel 39,3% delle madri che avevano subito le restrizioni covid, verso 18,2% delle madri che avevano partorito nel periodo di riapertura h24 della TIN. La risposta difensiva si elevava nei genitori che tendevano ad essere difensivi, insicuri e moderatamente paranoici.

Conclusioni: Di fatto i genitori cercavano di rappresentarsi come individui assai competenti, privi degli stress emotivi normalmente associati alla genitorialità, mostrando un iper-controllo nella rappresentazione di sé in un periodo in cui la vicinanza, l'intimità erano proibite e dove la paura governava spesso le relazioni. Al contrario, la riapertura della TIN si associava ad una maggiore verbalizzazione dei propri vissuti, al riconoscimento delle proprie frustrazioni, disagi e carico genitoriale, ma anche di preoccupazione per lo sviluppo del bambino e per il proprio ruolo genitoriale. Indubbiamente l'apertura della TIN e la possibilità di esser sostenuti dalle pratiche di care hanno contribuito al benessere emotivo delle madri.

Quando il pianto e l'irritabilità del neonato ELBW nascondono una patologia complessa: l'osteopenia severa della prematurità.

Vittorio Guerra (1) - Giovanni Ciraci (1) - Giulia Gigante (1) - Francesco Susca (1) - Giulia De Troia (1) - Lucrezia De Cosmo (1)

(1) UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, POC SS. Annunziata, Taranto, Italia

Obiettivo: L'osteopenia della prematurità può manifestarsi fino al 40% dei neonati ELBW. E' conseguente all'interruzione precoce dell'accrescimento minerale fetale ed è aggravata da fattori postnatali quali nutrizione parenterale prolungata, broncodisplasia e terapia glucorticoide e diuretica. Nelle forme più severe può manifestarsi con fratture patologiche.

Metodi: Descrizione del caso clinico e revisione della letteratura.

Risultati: Nato maschio, E.G. 27 w + 6 d, peso alla nascita 610 g, SGA (2°pc). Il decorso clinico è stato complicato da sepsi, broncodisplasia medio/grave, terapia diuretica e nutrizione parenterale prolungata iperproteica. A 68 giorni di vita, il piccolo, inizia a presentare irritabilità e pianto inconsolabile per mobilizzazione passiva dell'arto superiore destro ipomobile. L' RX total body mostra fratture multiple diafisarie, alcune già consolidate, a carico di omero sinistro, ulna sinistra, ulna destra e femore destro. Gli esami ematochimici evidenziano calcio sierico di 9,5 mg/dL, fosforo sierico di 3,6 mg/dL, ALP 850 U/L, 25OHD 40 ng/mL, PTH intatto di 110 pg/mL, indice di riassorbimento tubulare del fosforo (TRP), calcolato su urine spot, elevato (98%, v.n. 80-85%). E' stata quindi avviata terapia supplementare con calcio gluconato e soluzione Joulie per os.

Conclusioni: La nutrizione parenterale prolungata e gli elevati apporti proteici in età precoce possono favorire una sindrome da refeeding con deplezione fosforica, responsabile di una ridotta mineralizzazione ossea. Il monitoraggio del metabolismo fosfo-calcico e del TRP consente di identificare precocemente i neonati a rischio, guidando adeguatamente le scelte terapeutiche e nutrizionali.

una rara emorragia intracranica: l'emorragia subpiale (SpH)

Caterina Alegiani (1) - Francesca Boccanera (1) - Maria Chiara Paolino (1) - Daniela Longo (2) - Maria Eleonora Scapillati (1)

(1) Ospedale San Pietro Fatebenefratelli, UOC Pediatria e Neonatologia, Roma, Italia - (2) Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Neuroradiologia, Roma, Italia

Introduzione: La SpH è una rara emorragia intracranica, con sequele a lungo termine, tuttora poco note, in genere correlate all'estensione del danno corticale adiacente e al volume dell'emorragia stessa. Riportiamo il caso di un neonato con riscontro occasionale di SpH all'ecoencefalografia di routine

Case report: Nato a termine, SGA. Gravidanza normodecorsa, parto distocico (vacuum). Decorso post natale fisiologico. Ecoencefalo: iperecogenicità cerebrale destra, di forma irregolare, con aree ipoecogene all'interno. Vis.NPI: obiettività neurologica normale. RMN: emorragia subpiale frontale destra (area emorragica periferica che impronta la corteccia adiacente che appare ischemica) in fase subacuta tardiva. EEG seriati: attività elettrica cerebrale parzialmente organizzata, lievemente asimmetrica. Presenti anomalie non attive. Non crisi elettrocliniche. Assetto emocoagulativo: ndp. A 1 mese: ecoencefalo: in sede frontale destra immagine ipoecogena (3x4cm) extraparenchimale, iperecogenicità parenchimale frontotemporale omolaterale con all'interno lesioni cistiche. Visita NPI: ipereccitabilità e immaturità nella motricità spontanea. RMN: lieve riduzione della quota ematica subpiale. Invariata l'ischemia corticale adiacente. Lieve incremento dell'impronta sulle sezioni anteriori del VL destro da parte dell'area lesionale. Follow up a 3 mesi: nella norma

Conclusioni: L'SpH è una emorragia intracranica rara e poco conosciuta. E' più frequente nei neonati e nei lattanti. Fattori di rischio: asfissia perinatale, traumi da parto, disturbi della coagulazione, compressione dei seni venosi, variazioni della pressione intracranica, trauma da maltrattamento. A causa della sua frequente natura multifocale e del suo effetto diretto sulle strutture corticali, l'SpH si può associare a una prognosi sfavorevole ed è indicata come possibile fattore scatenante della displasia corticale focale acquisita. Nel nostro caso l'SpH è stata riscontrata occasionalmente all'ecoencefalo di routine in neonato SGA senza altri fattori di rischio noti. Fondamentale il follow up neuroevolutivo e di neuroimaging per definire la prognosi.

Vancomicina in infusione continua vs intermittente: ruolo del TDM in terapia intensiva neonatale

Alice Proto (1) - Alessandra Romandini (2) - Stefano Agliardi (2) - Arianna Pani (3) - Romano Danesi (3) - Stefano Martinelli (1)

(1) S.C. DI NEONATOLOGIA E TERAPIA INTENSIVA NEONATALE, ASST GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO NIGUARDA, Milano, Italia - (2) S.C. ANALISI CHIMICHE E CLINICHE, CENTRO ANTIVELENI E FARMACOLOGIA CLINICA, ASST GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO NIGUARDA, MILANO, Italia - (3) DIPARTIMENTO ONCO-EMATOLOGICO, UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO, MILANO, Italia

La vancomicina rappresenta uno degli antibiotici di riferimento per il trattamento delle infezioni gravi da batteri Gram-positivi nelle Terapie Intensive Neonatali (TIN). Tuttavia, nei neonati il raggiungimento di un'esposizione terapeutica adeguata è complesso a causa dell'elevata variabilità farmacocinetica legata all'imaturità della funzione renale e ai rapidi cambiamenti fisiologici. L'infusione continua è stata proposta come alternativa alla somministrazione intermittente per garantire concentrazioni plasmatiche più stabili e un migliore raggiungimento dei target terapeutici. È stato condotto uno studio osservazionale retrospettivo presso la TIN dell'ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda (Milano) nel periodo gennaio 2021–dicembre 2024. Sono stati inclusi 41 neonati trattati con vancomicina e sottoposti a monitoraggio terapeutico (TDM): 15 hanno ricevuto infusione continua e 26 somministrazione intermittente. L'endpoint primario era il raggiungimento di concentrazioni plasmatiche comprese tra 10 e 20 µg/mL. Sono stati inoltre valutati durata della terapia, durata della degenza, mortalità ed eventi avversi, con particolare attenzione alla nefrotossicità. Le concentrazioni plasmatiche medie di vancomicina sono risultate significativamente più elevate nel gruppo trattato con infusione continua rispetto al gruppo intermittente (18,4 vs 9,6 µg/mL; $p < 0,001$). Il raggiungimento del target terapeutico è stato ottenuto nel 53% dei pazienti in infusione continua rispetto al 23% dei pazienti trattati con boli intermittenti ($p = 0,049$). Solo il gruppo in infusione continua ha raggiunto il range più ristretto di 15–20 µg/mL (33% vs 0%; $p = 0,004$). Inoltre, la durata del trattamento è risultata significativamente inferiore (5,5 vs 8,7 giorni; $p = 0,019$). Non sono emerse differenze significative in termini di nefrotossicità o altri eventi avversi. L'infusione continua di vancomicina si è dimostrata associata a un migliore raggiungimento dei target farmacocinetici e a una riduzione della durata della terapia, mantenendo un profilo di sicurezza sovrapponibile alla somministrazione intermittente.

ORAL COMMUNICATION

ABSTRACT MEDICI

Estubazione accidentale in Terapia Intensiva Neonatale: valutazione dell'efficacia dei sistemi di fissaggio del tubo endotracheale presso la TIN di Vicenza

Francesca Casillo (1) - Emma Colcone (1)

(1) Ulss 8 Berica, Ospedale San Bortolo, Vicenza, Italia

Obiettivo: Valutare l'efficacia del sistema di un nuovo sistema di fissaggio del tubo endotracheale, confrontando, ArcAngelTM, rispetto al fissaggio standard con il cerotto e l'incidenza delle estubazioni accidentali (UE) nei neonati a termine e pretermine in TIN.

Metodi: Studio osservazionale retrospettivo condotto presso la TIN dell'Ulss 8 Berica di Vicenza, da giugno 2024 a dicembre 2025. Sono stati inclusi neonati sottoposti a intubazione endotracheale (>24 ore). Per ciascun episodio sono state analizzate variabili antropometriche, la sedazione, secrezioni e integrità cutanea. Outcome primario: incidenza di UE confrontando il metodo di fissaggio ArcAngelTM con il cerotto tradizionale. Outcome secondari: incidenza di eventi avversi.

Risultati: Sono stati inclusi 45 neonati di peso medio 2305 g (DS +1212 gr) e di età gestazionale media 36 (DS +5,93 sg). Si sono verificati 10 episodi di UE su 401,96 giorni di ventilazione. Di questi, 7/10 (70%) con cerotto e 3/10 con ArcAngelTM (30%). I principali fattori associati all'UE sono risultati: il movimento brusco del neonato (7/10), le secrezioni abbondanti (6/10) e le lesioni cutanee (3/10). Inoltre, 7/10 erano sedati con punteggio NPASS medio di 0. Infine, 6/10 neonati sono stati reintubati.

Conclusioni: In questo studio osservazionale retrospettivo, il sistema di fissaggio Arcangel è risultato meno associato all'UE rispetto al cerotto. Sono necessari ulteriori studi per confermarne l'efficacia, anche in considerazione di altre variabili come la sedazione e le secrezioni.

Modalità di parto e adattamento respiratorio neonatale: applicazione del lung ultrasound score nelle prime ore di vita

Giuseppina Panza (1) - Rosanna Rovelli (1) - Suzanne Veehof (1) - Antonella Poloniato (1) - Graziano Barera (1)

(1) IRCCS Ospedale San Raffaele, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano, Italia

Obiettivo: Valutare l'impatto della modalità di parto sull'aerazione polmonare precoce mediante Lung Ultrasound Score (LUS) e analizzare l'associazione tra LUS e outcome respiratori.

Metodi: Studio prospettico osservazionale comparativo, condotto tra febbraio e novembre 2025. Sono stati inclusi 109 neonati di età gestazionale ≥ 36 settimane, nati da parto eutocico (PE) o taglio cesareo (TC) elettivo, sottoposti a ecografia polmonare tra la 1° e la 2° ora di vita. È stato calcolato il LUS (0-18) secondo la metodica di Brat. Sono stati registrati dati perinatali, presenza di distress respiratorio (score di Silverman ≥ 1) e necessità di supporto respiratorio.

Risultati: I nati da cesareo hanno mostrato LUS significativamente più elevati rispetto ai nati da PE (mediana 6 [IQR 4-8] vs 3 [IQR 2-6]; $p < 0.001$). All'analisi multivariata, il TC si associava indipendentemente ad un incremento del LUS ($\beta + 2.9$; $p < 0.001$). I nati da TC presentavano maggiore frequenza di distress respiratorio (35.7% vs 7.5%; $p < 0.001$) e necessità di supporto respiratorio (25% vs 3.8%; $p = 0.002$). LUS più elevati sono stati riscontrati in chi necessitava di supporto respiratorio (7 vs 4; $p = 0.002$). Il LUS correlava positivamente con lo score di Silverman ($\beta 0.24$; $p = 0.012$) e mostrava una buona accuratezza predittiva per la necessità di supporto respiratorio (AUC 0.742; IC95%: 0.603–0.857). L'analisi ROC identificava un cut-off di LUS ≥ 5 per la predizione della necessità di supporto respiratorio (Youden's index, sensibilità 87.5%, specificità 54.8%).

Conclusioni: La modalità di parto rappresenta un determinante indipendente dell'aerazione polmonare precoce. Il LUS consente una valutazione standardizzata e ripetibile dell'aerazione polmonare precoce al fine di identificare i neonati a maggior rischio di compromissione respiratoria.

Alterazione del flusso doppler cerebrale e diagnosi precoce di canale atrioventricolare completo: case report

Alessia Profeta (1) - Carmelo Geraci (2) - Pio Liberatore (2) - Marianna Lauriola (1) - Benedetta Ciccone (1) - Dalila Tedeschi (1) - Gianfranco Maffei (2)

(1) Università degli Studi di Foggia, Dipartimento di Scienze Mediche- Scuola di Specializzazione in Pediatria, Foggia, Italia - (2) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo: Evidenziare il ruolo dell'ecografia cerebrale routinaria nel riconoscimento precoce di alterazioni emodinamiche associate a cardiopatie congenite maggiori, descrivendo un caso di canale atrioventricolare completo (CAVC) diagnosticato a seguito del riscontro di un indice di resistenza patologicamente ridotto dell'arteria cerebrale anteriore.

Metodi: L.G., nato a 36+5 settimane da gravidanza gemellare mediante taglio cesareo, non sindromico, APGAR 8/9, peso 3090 g senza segni di compromissione cardiorespiratoria. Durante il ricovero veniva eseguita ecografia cerebrale routinaria che evidenziava alterazione del pattern Doppler dell'arteria cerebrale anteriore, con indice di resistenza (IR) di 0,48 e velocità sistolica di picco (PSV) di 0,24 m/s. Tale reperto induceva l'esecuzione di ecocolordoppler cardiaco.

Risultati: L'ecocardiogramma documentava un CAVC con difetto interatriale tipo ostium primum, ampio difetto interventricolare dell'inlet e valvola atrioventricolare comune con lieve insufficienza. I successivi controlli evidenziavano progressivo sovraccarico emodinamico delle sezioni destre, con incremento dell'insufficienza valvolare; pertanto, veniva avviata terapia con furosemide e disposto trasferimento presso centro cardiologico pediatrico di III livello. Durante il ricovero il neonato manteneva stabilità emodinamica, buona ossigenazione e adeguata alimentazione enterale.

Conclusioni: Sebbene non esistano evidenze specifiche relative al CAVC, numerosi studi (1,2) hanno dimostrato che le cardiopatie congenite possono associarsi ad alterazioni del Doppler cerebrale attraverso modificazioni della perfusione sistemica e dell'autoregolazione cerebrovascolare. Nel nostro caso, il riscontro di un IR dell'arteria cerebrale anteriore ridotto ha rappresentato il primo indice di un'alterazione emodinamica sottostante, conducendo alla diagnosi di CAVC in un neonato clinicamente paucisintomatico.

La ventilazione mandatoria minuto (MMV) come strategia di weaning in un neonato estremamente pretermine con fallimenti ripetuti dell'estubazione.

Marianna Lauriola (1) - Pio Liberatore (2) - Alessia Profeta (1) - Benedetta Ciccone (1) - Francesca Ippedico (1) - Gianfranco Maffei (2)

- (1) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Foggia, Italia - (2) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, U.O.C di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo: La ventilazione oscillatoria ad alta frequenza (HFOV) è considerata tradizionalmente una terapia di salvataggio per l'insufficienza respiratoria neonatale. In queste case report descriviamo l'utilizzo prolungato dell'HFOV come modalità ventilatoria polmonare protettiva, seguito dall'impiego della ventilazione mandatoria minuto (MMV) come strategia di weaning.

Metodi: Neonato maschio nato a 23+6 settimane di età gestazionale con peso alla nascita 700 g, affetto da sindrome da distress respiratorio (RDS) severa. Dopo iniziale ventilazione convenzionale e somministrazione di surfattante, il paziente è stato gestito mediante HFOV. Nel corso di 81 giorni di ventilazione invasiva si sono verificati tre tentativi di estubazione falliti nonostante differenti modalità di supporto non invasivo post-estubazione (NIPPV, NHFOV, NIV-NAVA). Dopo il terzo fallimento, è stata effettuata la transizione a MMV per favorire il recupero della funzione diaframmatica.

Risultati: L'HFOV ha permesso scambi gassosi adeguati con riduzione del rischio di danno polmonare ventilatore-indotto. I primi tre tentativi di estubazione, effettuati tra 31 e 32+5 settimane di età post-mestruale (PMA), sono risultati inefficaci. Dopo 15 giorni di MMV con progressivo incremento della ventilazione spontanea, il neonato è stato estubato con successo a 36+4 settimane PMA e peso di 1880 g. Per la prematurità estrema, la ventilazione invasiva prolungata e l'ossigeno-dipendenza, il paziente ha sviluppato una displasia broncopolmonare moderata.

Conclusioni: L'utilizzo prolungato dell'HFOV può rappresentare una strategia ventilatoria polmonare protettiva efficace nei neonati estremamente pretermine con RDS severa. La transizione programmata alla MMV può rappresentare inoltre un approccio efficace nello svezzamento ventilatorio e nel condizionamento diaframmatico dopo ventilazione invasiva prolungata.

Pianto stridulo e dismorfismi facciali: diagnosi neonatale precoce di Sindrome Cri du Chat con anomalia cromosomica associata

Lucia Cristallo (1) - Michela Renzulli (1) - Ilaria Cassitti (1) - Gianfranco Maffei (1)

(1) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, Dipartimento U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo:

Descrivere il percorso diagnostico e clinico di una neonata affetta da Sindrome Cri du Chat, rara malattia genetica causata da delezione del braccio corto del cromosoma 5, evidenziando l'importanza del riconoscimento precoce dei segni neonatali e dell'approccio multidisciplinare.

Metodi: Neonata nata a 41 settimane di età gestazionale da parto spontaneo (peso 3070 g, Apgar 8/9). Alla nascita presentava dismorfismi cranio-facciali (micrognazia, ipoplasia mandibolare, ipertelorismo) e pianto stridulo. L'iter diagnostico comprendeva analisi citogenetica mediante cariotipo e array-CGH, valutazioni cardiologica, neurologica, audiologica, oftalmologica e fisiologica, oltre a monitoraggio laboratoristico e strumentale durante il ricovero.

Risultati: L'analisi genetica documentava una delezione terminale del braccio corto del cromosoma 5 associata a una delezione del braccio corto del cromosoma 2. L'ecocardiografia evidenziava minima comunicazione interatriale con shunt sinistro-destro, senza significative alterazioni emodinamiche. EEG di sonno ai limiti della norma. Screening audiologico (otoemissioni e ABR) nella norma. La valutazione neuropsichiatrica mostrava motilità spontanea ridotta e riflessi arcaici ipoeccitabili, richiedendo follow-up neuroevolutivo ravvicinato. Veniva inoltre riscontrata anemia del lattante. La paziente veniva dimessa in buone condizioni cliniche con programma di follow-up multidisciplinare.

Conclusioni: La presenza di pianto caratteristico associato a dismorfismi facciali deve orientare precocemente verso l'esecuzione di indagini genetiche. La diagnosi neonatale della Cri du Chat consente la tempestiva presa in carico multidisciplinare e la programmazione di interventi di sorveglianza e supporto neuroevolutivo, fondamentali per ottimizzare gli outcome a lungo termine.

Diagnosi prenatale di situs inversus totalis: punto di partenza per un percorso multidisciplinare neonatale

Michela Renzulli (1) - Lucia Cristallo (1) - Dalila Tedeschi (1) - Caterina Petruccelli (1) - Gianfranco Maffei (1)

(1) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, Dipartimento U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Barletta, Italia

Obiettivo: Il situs viscerum inversus totalis (SIT) è una rara anomalia congenita della lateralizzazione embrionale caratterizzata dalla disposizione speculare degli organi toraco-addominali. Sebbene spesso isolato e compatibile con prognosi favorevole, può associarsi a cardiopatie congenite e discinesia ciliare primaria (PCD). Descriviamo il caso di una neonata con diagnosi prenatale di SIT associato a destrocardia, sottoposta a valutazione multidisciplinare neonatale.

Metodi: Neonata nata a 38 settimane da gravidanza normodecorsa, diagnosi prenatale ecografica di SIT. Dopo la nascita, eseguiti monitoraggio cardiorespiratorio continuo, ecografia addominale e cerebrale, ecocardiografia, RX torace-addome ed ECG. Effettuato inoltre approfondimento genetico per ciliopatie e difetti di lateralizzazione, risultato negativo. Prove di funzionalità respiratoria eseguita con EXHALYZER D-ECO MEDICS nella norma. Attualmente è in attesa dell'esito del brushing nasale per eventuale conferma diagnostica di PCD.

Risultati: La neonata presentava buon adattamento neonatale e decorso clinico regolare. Gli esami strumentali confermavano situs inversus totalis con destrocardia, arco aortico destro "mirror image", forame ovale pervio (PFO) e dotto arterioso pervio transitorio successivamente chiusi spontaneamente. Assenti anomalie neurologiche, respiratorie o gastrointestinali. La funzione cardiaca risultava conservata e il monitoraggio clinico sempre nella norma.

Conclusioni: Questo caso evidenzia l'importanza della diagnosi prenatale e dell'approccio multidisciplinare precoce nei difetti di lateralità, finalizzato all'esclusione precoce di complicanze cardiologiche, respiratorie e gastrointestinali. Anche in presenza di genetica negativa e assenza iniziale di sintomi respiratori, il follow-up rimane fondamentale per escludere forme di PCD e possibili complicanze cardio-respiratorie associate.

Un caso raro di ustione iatrogena da termoprotezione in emergenza in un neonato estremamente pretermine

Dalila Tedeschi (1) - Ilaria Cassitti (1) - Anna Maddalena D'Apolito (1) - Alessia Profeta (1) - Carmelo Geraci (1) - Matteo Rinaldi (1) - Gianfranco Maffei (1)

(1) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, Dipartimento U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo: descrivere un'ustione di terzo grado in un neonato estremamente pretermine secondaria a pratiche errate di contenimento termico durante il trasporto d'emergenza, confrontando l'approccio terapeutico adottato con le evidenze disponibili in letteratura.

Metodi: si riporta il caso di un neonato di 27 settimane e 5 giorni (peso alla nascita 1070 grammi), nato da parto spontaneo in ambulanza dopo travaglio inarrestabile avviato a domicilio. La termoprotezione iniziale è stata garantita mediante telino isotermico e pad riscaldante. Dopo trasferimento in elisoccorso in Terapia Intensiva Neonatale, il piccolo presentava un'area eritematosa sull'addome che si è evoluta in necrosi tissutale profonda fino quasi ad interessare il piano muscolare sottostante. La gestione è stata inizialmente conservativa e, dopo debridement chirurgico e terapia a pressione negativa (NPWT), è stato applicato xenoinnesto ittico (merluzzo) al trentatreesimo giorno di vita.

Risultati: la guarigione epiteliale è stata ottenuta diciotto giorni dopo l'applicazione dello xenoinnesto senza complicanze infettive, segni di rigetto o reazioni avverse durante tutto il follow-up. Nonostante l'applicazione tardiva dell'innesto dall'evento che ha determinato l'ustione, il tempo di guarigione post-innesto è risultato sovrapponibile alla media riportata in letteratura per neonati prematuri.

Conclusioni: nel neonato estremamente pretermine, le fonti di calore per il mantenimento termico richiedono un rigoroso monitoraggio anche in contesti di emergenza in ambienti non idonei. L'approccio combinato tra xenoinnesto ittico e NPWT si è rivelato efficace e vantaggioso rispetto ai trattamenti convenzionali in un caso di elevata fragilità cutanea offrendo riduzione dei tempi di guarigione e assenza di morbidità da sito donatore.

Complicanze respiratorie neonatali in figli di madri sovrappeso o obese: studio retrospettivo

Mariapia Masino (1) - Maria Cristina Capasso (1) - Chiara Fornara (2) - Alessia Posteraro (2) - Margherita Internicola (3) - Giuseppina Campana (3) - Serena Citarella (3) - Paolo Montaldo (4) - Mauro Carpentieri (4) - Carlo Capristo (5)

(1) Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Scuola di specializzazione in Pediatria, Napoli, Italia - (2) Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Medicina e chirurgia, Napoli, Italia - (3) AOU "Luigi Vanvitelli", Dipartimento della Donna e del bambino, Napoli, Italia - (4) Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Dipartimento della Donna e del Bambino, Unità di Terapia Intensiva Neonatale, Napoli, Italia - (5) Università degli studi della Campania "Luigi Vanvitelli", Dipartimento della Donna e del Bambino, Unità di Neonatologia, Napoli, Italia

Obiettivo: Valutare l'associazione tra sovrappeso/obesità materna e complicanze respiratorie neonatali precoci in una popolazione di diadi madre-neonato, ipotizzando un aumentato rischio di compromissione respiratoria nei figli di madri con BMI elevato.

Metodi: Studio retrospettivo monocentrico condotto su 386 diadi madre-neonato. Sono stati esclusi parti gemellari, età gestazionale <28 settimane e dati incompleti. Le madri sono state suddivise in due gruppi in base al body mass index (BMI) pregravidico: BMI <25 kg/m² e BMI ≥25 kg/m². Sono state analizzate comorbidità materne e outcome neonatali, con particolare attenzione agli esiti respiratori. L'analisi statistica è stata eseguita mediante SPSS e Jamovi utilizzando test del chi quadrato e analisi di correlazione.

Risultati: Il 46,5% delle gestanti presentava eccesso ponderale, di cui il 31,8% sovrappeso e il 14,7% obeso. Nei figli di madri con BMI ≥25 kg/m² è stato osservato un maggiore tasso di ricovero in terapia intensiva neonatale (12,5% vs 6,2%) e una maggiore necessità di ventilazione in sala parto rispetto ai figli di madri con BMI <25 kg/m² (10% vs 4,4%). Il distress respiratorio è risultato più frequente nel gruppo BMI ≥25 kg/m² (6,9% vs 2,6%). È emersa inoltre una correlazione positiva tra BMI materno pregravidico e percentile del peso alla nascita (p=0,005), nonché una correlazione negativa con l'APGAR al 5' (p=0,036).

Conclusioni: Il sovrappeso e l'obesità materna risultano associati a un aumentato rischio di compromissione respiratoria neonatale precoce e a maggior necessità di supporto ventilatorio alla nascita. I risultati sottolineano l'importanza del counseling preconcezionale e del monitoraggio neonatale nei figli di madri con elevato BMI.

Cianosi neonatale refrattaria da probabile variante dell'emoglobina fetale a bassa affinità: un caso clinico

Federica Irrissuto (1) - Ciro Barone (2) - Dario Riccardi (2) - Angelo Manna (2) - Marcello Napolitano (2)

(1) Ospedale Evangelico Betania, Università degli Studi della Campania Luigi Vanvitelli, Napoli, Italia - (2) Ospedale Evangelico Betania, Ospedale Evangelico Betania, Napoli, Italia

Obiettivo: La cianosi neonatale refrattaria all'ossigeno, con cuore strutturalmente normale e metaemoglobinemia esclusa, configura una diagnosi differenziale impegnativa. Descriviamo un caso da probabile variante dell'emoglobina fetale a bassa affinità per l'ossigeno, in cui l'exsanguinotrasfusione ha avuto valore sia terapeutico sia diagnostico.

Metodi: Neonata a termine, dalle prime ore di vita cianotica con saturazione pre- e post-duttale circa 75 per cento in aria ambiente, non responsiva all'ossigeno né alla ventilazione meccanica invasiva. Ecocardiografia nella norma. Anamnesi familiare positiva: il padre, alla nascita, ricoverato circa un mese per cianosi persistente. Esclusi metaemoglobinemia, deficit di G6PD e deficit di citocromo b5 riduttasi. Eseguiti HPLC emoglobinica e analisi molecolare delle catene alfa, beta e gamma.

Risultati: HPLC con HbF predominante, attesa per l'età, senza emoglobine anomale al cromatogramma. Analisi molecolare negativa per le catene alfa e beta e per triplicazione alfa; sulle catene gamma, variante eterozigote del promotore HBG2 (-158 C>T), con verosimile variante strutturale della stessa catena non identificata dai pannelli standard. In quarta giornata, persistendo la cianosi, è stata praticata exsanguinotrasfusione (circa 160 ml/kg) con normalizzazione pronta e stabile della saturazione (96-98 per cento), a conferma dell'origine emoglobinica fetale. Decorso successivo regolare.

Conclusioni: Una variante dell'emoglobina fetale a bassa affinità va sospettata nella cianosi neonatale refrattaria, normocardiaca e senza metaemoglobinemia, soprattutto con anamnesi familiare. Il carattere transitorio riflette lo switch fisiologico gamma-beta; l'exsanguinotrasfusione è risolutiva e orienta la diagnosi sostituendo l'emoglobina fetale.

La profilassi universale anti-vrs modifica l'epidemiologia della bronchiolite nelle terapie intensive neonatali della campania: studio multicentrico retrospettivo.

Francesca Turchetti (1) - Giulia Viola (1) - Angela Umbaldo (1) - Lorenza Lepore (2) - Pasquale Boemio (2) - Sara Gombos (2) - Marcello Napolitano (3) - Sergio Maddaluno (2) - Francesco Raimondi (1) - Luca Pierri (2) - Antonino Di Toro (2)

(1) Università Federico II, Università Federico II, Napoli, Italia - (2) AORN Santobono-Pausilipon, AORN Santobono-Pausilipon, Napoli, Italia - (3) Ospedale Evangelico di Betania, Ospedale Evangelico di Betania, Napoli, Italia

Obiettivo: La bronchiolite rappresenta la principale causa respiratoria di ricovero nei neonati. Il Virus Respiratorio Sinciziale (VRS) è responsabile di circa il 70% delle infezioni. In Campania, una strategia di profilassi universale anti-VRS è stata introdotta nel novembre 2024, estendendo la protezione a tutti i neonati.

Metodi: Studio multicentrico retrospettivo volto a valutare l'impatto della profilassi anti-VRS sui ricoveri per bronchiolite nelle TIN della Campania durante la stagione epidemica 2025-2026 (S3), confrontata con le stagioni 2024-2025 (S2) e 2023-2024 (S1). I pazienti VRS-positivi delle stagioni S2 e S3 sono stati suddivisi in profilassati (P) e non profilassati (NP). All'ingresso sono stati raccolti dati clinici, fattori di rischio, parametri laboratoristici e trattamenti.

Risultati: I ricoveri per bronchiolite si sono ridotti del 44% in S2 rispetto a S1 (165 vs 294), dato confermato in S3 (158). I casi di bronchiolite da VRS in S3 hanno confermato il trend in diminuzione del 45% rispetto alla S2 (32 vs 58). In S3 si è inoltre confermato, come già emerso dall'analisi della S2, che i pazienti affetti da bronchiolite da VRS a cui era stata praticata l'immunoprofilassi avevano un decorso più favorevole ed una ospedalizzazione più corta (8 vs 11,5 giorni). In S3 si è inoltre assistito ad una rilevante modifica del trattamento della bronchiolite da tutti i virus con un marcato calo dell'impiego di antibiotici, corticosteroidi orali e soluzione ipertonica aerosolica.

Conclusioni: La profilassi universale anti-VRS ha significativamente modificato l'epidemiologia della bronchiolite in Campania, riducendo i ricoveri correlati allo stesso virus. Si accerta inoltre come la stessa bronchiolite da VRS sia associata a decorso più favorevole in caso di esecuzione dell'immunoprofilassi.

ABSTRACT MEDICI

	VRS 23-24	Altri virus 23-24	VRS P 24- 25	VRS NP 24-25	VRS tot 24- 25	Altri virus 24-25	VRS P 25-26	VRS NP 25-26	VRS tot 25- 26	Altri virus 25-26
N. pz	181 (67%)	89 (33%)	21 (12%)	37 (23%)	58 (35%)	105 (65%)	20 (12%)	12 (8%)	32 (20%)	126 (80%)
Prematu- rità <35w	6 (3,3%)	8 (9%)	0	2	2 (3,4%)	12 (11,4%)	2	1	3 (1,8%)	24 (15,1%)
Comorb- idità	8 (4,4%)	0	0	0	0	7 (6,7%)	2	2	4 (2,4%)	19 (12%)
PCR >1,5 mg/dL	34 (19%)	10 (11,2%)	1	5	6 (10%)	17 (16,2%)	1	3	4 (2,4%)	13 (8,2%)
PCT > 1 ng/dL	19 (10,5%)	5 (5,6%)	2	4	6 (10%)	4 (3,9%)	2	2	4 (2,4%)	5 (3,1%)
Antibiot- ico orale	42 (23,2%)	15 (16,8%)	2	4	7 (12%)	17 (28%)	1	2	3 (1,8%)	11 (6,9%)
Antibio- tico EV	60 (33%)	20 (22,4%)	3	13	16 (27,5%)	21 (20%)	5	4	9 (5,6%)	27 (17%)
cortiso- ne orale	42 (23,2%)	6 (6,7%)	4	13	17 (28%)	6 (5,7%)	2	1	3 (1,8%)	4 (2,5%)
Aerosol con sol. ipertoni- ca	43 (23,6%)	17 (19%)	8	18	26 (45%)	37 (35,3%)	2	4	6 (3,7%)	8 (5%)
Durata ospedaliz- zazione	8 [6;11]	6,5 [4;9]	8 [4;9]	10 [7;13]	9 [6;11]	5 [3;7]	8 [5;15]	11,5 [11;12]	10 [6,5; 13,5]	6 [4;9]
Ventilazi- one meccanic- a	7 (3,9%)	1 (1,1%)	0	1	1 (0,6%)	3 (3,8%)	2	0	2 (1,2%)	2 (1,2%)
Durata ventilazi- one	5 [4;8]	2 [0;4]	4,5 [3,2; 6,8]	6 [4;8]	5 [4;8]	3 [2;6]	5 [2,7; 6,2]	6 [6;6,5]	6 [4,5; 6,5]	4 [3;6]

Un caso di suzione ipovalida

Ilaria Cassitti (1) - Lucia Cristallo (1) - Francesca Ippedico (1) - Caterina Petruccelli (1) - Caterina Ceccarini (2) - Gianfranco Maffei (3)

(1) Università degli Studi di Foggia, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Foggia, Italia - (2) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, Dipartimento di Genetica Medica, Foggia, Italia - (3) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, U.O.C. di Neonatologia e Terapia intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo: Descrivere il percorso diagnostico di una neonata con ipotonia congenita e suzione ipovalida, evidenziando l'importanza delle indagini genetiche nella diagnosi di sindrome di Prader-Willi.

Metodi: D.D., nata a 41+1 settimane da parto spontaneo, peso alla nascita di 3160 g (AGA). Dopo decorso iniziale regolare e degenza presso il Nido in rooming-in, in terza giornata di vita, in procinto di essere dimessa, veniva trasferita presso la Neonatologia per ipotonia e iporeflessia associate a suzione ipovalida, rime palpebrali corte, dita sottili e affusolate. Anamnesi familiare: padre con ipotonia perinatale e sindrome depressiva; anamnesi gravidica negativa. Eseguiti screening neonatali regionali, approfondimenti strumentali e valutazione genetica mediante cariotipo e CGH-array. Iniziale alimentazione enterale tramite gavage, con progressivo miglioramento della suzione; alla dimissione suzione spontanea con persistenza dell'ipotonia.

Risultati: L'ecografia cerebrale risultava nella norma; la RMN encefalo evidenziava esclusivamente una falda ematica occipitale di 3 mm. L'EEG mostrava anomalie epilettiformi multifocali, prevalenti nelle regioni temporo-posteriori destre, associate a rallentamento dell'attività di fondo omolaterale e assenza del pattern ipnico. Screening per SMA negativo. La CGH-array identificava una delezione 15q11.2-q13.1; l'esame eseguito sui genitori mostrava assenza di alterazioni patologiche ma è stato possibile dedurre l'origine paterna, ponendo diagnosi di sindrome di Prader-Willi.

Conclusioni: Nel neonato con ipotonia persistente, escluse cause acute e condizioni più frequenti, è necessario considerare anche patologie genetiche rare (sindrome di Angelman, patologie mitocondriali, miopatie congenite). La sindrome di Prader-Willi deve rientrare nella diagnosi differenziale e gli approfondimenti genetici rappresentano uno strumento essenziale per una diagnosi precoce e appropriata, anche con anamnesi muta.

Nasal high-frequency oscillatory ventilation dopo legatura chirurgica del pda in una neonata ELBW: case report

Caterina Petruccelli (1) - Lucia Cristallo (1) - Michela Renzulli (1) - Alessia Profeta (1) - Gianfranco Maffei (2)

- (1) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Foggia, Italia - (2) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, Dipartimento U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo: Descrivere l'utilizzo della nasal high-frequency oscillatory ventilation (nHFOV) come weaning in una neonata extremely low birth weight (ELBW) sottoposta a legatura chirurgica del patent ductus arteriosus (PDA).

Metodi: Neonata nata a 24+3 settimane di età gestazionale da parto pretermine spontaneo, peso 680 g. Eseguita profilassi corticosteroidica antenatale. Apgar 5/6/8 a 1', 5' e 10'; emogasanalisi cordonale: pH 7,34, SBE 0. Per severe respiratory distress syndrome (RDS) necessitava di intubazione in sala parto, ventilazione invasiva (HFOV) prolungata e tre somministrazioni di surfattante. Il decorso respiratorio risultava complesso con ventilazione invasiva prolungata. Durante il ricovero sviluppava PDA emodinamicamente significativo con sovraccarico cardiaco sinistro e iperafflusso polmonare. Due cicli di ibuprofene EV risultavano inefficaci, rendendo necessaria legatura chirurgica al 31° giorno.

Risultati: L'ecocardiografia post-operatoria mostrava chiusura quasi completa del PDA e assenza di post-ligation cardiac syndrome. Nel post-operatorio si verificava estubazione e veniva avviata in nHFOV (14 Hz, MAP 11 cmH₂O, ΔP 50 cmH₂O, FiO₂ 50%). La paziente manteneva stabilità respiratoria senza reintubazione. Dopo 48 ore veniva svezzata a NIPPV e poi HFNC.

Conclusioni: La nHFOV si è dimostrata efficace come rescue dopo estubazione accidentale in ELBW post-legatura PDA, evitando reintubazione. Può rappresentare opzione nei pretermine estremi ad alto rischio respiratorio.

Un raro caso neonatale di cisti da duplicazione intestinale (CDE) a localizzazione al cavo orale

Giorgia Iovinella (1) - Monica Russo (2) - Martina Guardigni (1) - Andreina Conte (1) - Beatrice Oresta (1) - Samuele Covini (1) - Gabriele Demaestri (1) - Elisa Massardo (1) - Benedetta Tambroni (2) - Cesare Arioni (2)

(1) IRCCS Giannina Gaslini, Università Degli Studi Di Genova, Dip. di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili, Genova, Italia - (2) U.O. Neonatologia IRCCS Azienda Ospedaliera Metropolitana (AOM), Plesso Ospedale Policlinico San Martino, Genova, Italia

Obiettivo: Presentiamo un raro caso di cisti sublinguale diagnosticata in epoca prenatale e successivamente rivelatesi una cisti da duplicazione intestinale.

Metodi: Nata a termine, parto eutocico. Riconcontro ecografico prenatale di cisti della porzione anteriore della lingua, confermata mediante risonanza magnetica (RM) fetale (16×13×14mm). Amniocentesi: 46,XX; cGH-array negativo. APGAR 9/10. Alla nascita voluminosa (1.5x2cm circa) cisti del pavimento orale e del ventre linguale, di colore chiaro-bluastro, deviazione della lingua verso il palato. Non altre note malformative. L'avvio dell'alimentazione era difficoltoso per suzione ostacolata da limitazione nella chiusura della bocca e nei movimenti della lingua. Terapia infusoria e nutrizione enterale mediante sondino naso-gastrico per 5 giorni

Risultati: La consulenza chirurgica maxillo-facciale poneva indicazione all'escissione chirurgica. A novanta giorni asportazione completa della lesione. L'esame istologico è risultato compatibile con cisti da duplicazione intestinale. Il follow-up non ha evidenziato recidive.

Conclusioni: La localizzazione orale delle CDE rappresenta un evento raro. L'etiologia è incerta, ipotizzato l'intrappolamento di tessuto endodermico durante la formazione della notocorda. Vanno differenziate da cisti dermoidi, emangiomi, residui tiroidei linguali, mucocoele, ranule o igromi cistici. Sebbene spesso asintomatiche, talvolta è richiesta una rianimazione complessa e multidisciplinare alla nascita. La RM è l'esame di scelta per caratterizzare la lesione, ma la diagnosi di certezza è istologica. Il ruolo del neonatologo è fondamentale, non solo nel coordinamento del management multidisciplinare, ma anche nel sostegno alle problematiche alimentari, assicurando una buona crescita ponderale fino all'intervento chirurgico risolutivo.

La vulnerabilità renale nei neonati ELGAN: il ruolo dell'AKI e le sfide del follow-up a lungo termine

Leonardo Guglielmi (1) - Gabriele Villani (2) - Giulia De Troia (1) - Federica Francesca Iurilli (1) - Gianfranco Maffei (2)

(1) Università degli Studi di Foggia, Dipartimento di Scienze Mediche – Scuola di Specializzazione in Pediatria, Foggia, Italia - (2) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo: Descrivere il decorso clinico, laboratoristico ed ecografico di un neonato estremamente pretermine che ha sviluppato due episodi di insufficienza renale acuta (AKI) durante la degenza in Terapia Intensiva Neonatale, evidenziandone le possibili conseguenze a lungo termine.

Metodi: Case report di un neonato nato a 23+3 settimane di età gestazionale, peso 500 g (AGA), ricoverato in Terapia Intensiva Neonatale. Gli episodi di AKI sono stati classificati secondo i criteri neonatali KDIGO (nKDIGO). La funzione renale è stata monitorata mediante creatininemia, output urinario ed esame urine; le modificazioni strutturali mediante ecografie renali seriali e valutazione del volume renale combinato indicizzato al peso corporeo.

Risultati: Il neonato ha sviluppato un primo episodio di AKI stadio II a 25+6 settimane di età post-mestruale, caratterizzato da oliguria transitoria (0,38 mL/kg/h per 24 ore), e un secondo episodio di AKI stadio III a 31+2 settimane, con oliguria severa (0,22 mL/kg/h), aumento della creatinina fino a 3,2 mg/dL, glicosuria e proteinuria. Entrambi gli episodi si sono risolti spontaneamente senza necessità di dialisi. Dopo il secondo episodio, l'ecografia renale ha evidenziato iperecogenicità corticale diffusa e ridotta differenziazione cortico-midollare persistenti. Alla dimissione il volume renale combinato indicizzato al peso risultava ridotto del 28% rispetto alla nascita; inoltre è stata documentata nefrocalcinosi bilaterale.

Conclusioni: L'AKI nel neonato estremamente pretermine può associarsi a persistenti alterazioni strutturali renali nonostante il recupero funzionale. Un follow-up nefrologico a lungo termine è essenziale per identificare precocemente possibili sequele, tra cui ipertensione, proteinuria e malattia renale cronica.

Una goccia di sangue può salvare la vista: diagnosi precoce di retinoblastoma grazie allo screening genomico neonatale “programma genoma puglia”

Anna Maddalena D’Apolito (1) - Caterina Petruccelli (1) - Michela Renzulli (1) - Mattia Gentile (2) - Paola Orsini (2) - Gianfranco Maffei (3)

(1) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Foggia, Dipartimento di Scienze Mediche, Foggia, Italia - (2) UOC Genetica Medica, Ospedale di Venere, ASL Bari, Bari, Italia - (3) U.O.C. di Neonatologia E Terapia Intensiva Neonatale, Azienda Ospedaliero – Universitaria Policlinico Riuniti Di Foggia, Foggia, Italia

Obiettivo: sottolineare l’importanza della diagnosi precoce grazie al Programma Genoma Puglia, attraverso un caso di retinoblastoma sporadico neonatale. Istituito con L.R. n°3/2023, il Programma permette l’individuazione precoce di cinquecentonovantasette malattie rare, potenzialmente trattabili già in epoca neonatale, mediante un semplice prelievo di sangue capillare da tallone (DBS).

Metodi: G.O., maschio, nato a termine da taglio cesareo presso il Policlinico Riuniti di Foggia nell’Ottobre 2025. Perinatalità nella norma. Anamnesi familiare muta. Previa acquisizione di consenso genitoriale, il paziente veniva sottoposto a DBS in terza giornata di vita. Il campione veniva analizzato con tecniche di sequenziamento genomico di nuova generazione (NGS) presso la Genetica Medica dell’Ospedale “Di Venere”, Bari.

Risultati: L’analisi ha evidenziato, ad un mese dal prelievo, una variante in eterozigosi del gene RB1 (variante di stop con terminazione prematura della proteina p.Arg467Ter) di significato patogenetico, insorta de novo. L’esame del fondo oculare rilevava a sinistra due lesioni riferibili a localizzazione di malattia, sottoposte ad escissione laser presso l’Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù”. Tuttora sono in corso visite di follow up che hanno permesso di identificare e trattare ulteriori lesioni, anche controlateralmente.

Conclusioni: Il retinoblastoma [OMIM:180200] colpisce 1:15.000-18.000 nati vivi ed è associato in circa il 40% dei casi a varianti patogene del gene RB1 a livello germinale. Nel caso descritto, la precoce individuazione del tumore ha consentito di ricorrere a trattamenti locali (crioterapia e terapia laser), senza chemioterapia. Si conferma il valore del gNBS non solo per la diagnosi precoce, ma anche per la valutazione della prevalenza e caratterizzazione del decorso clinico associato alle diverse varianti del gene RB1.

Quando il tampone non basta: due casi di early-onset sepsis da GBS in neonati di madri con screening negativo

Benedetta Ciccone (1) - Anna Maddalena D'Apolito (1) - Francesca Ippedico (1) - Rocco Di Tullio (2) - Annalisa Fracchiolla (2) - Gianfranco Maffei (2)

(1) Università degli Studi di Foggia, Dipartimento di Scienze Mediche- Scuola di Specializzazione in Pediatria, Foggia, Italia - (2) Reparto Di Neonatologia E Terapia Intensiva Neonatale, Azienda Ospedaliero – Universitaria Policlinico Riuniti Di Foggia, Foggia, Italia

Obiettivo: Lo *Streptococcus agalactiae* (GBS) rappresenta la principale causa di sepsi neonatale a esordio precoce (EOS). Nei Paesi ad alto reddito, lo screening materno mediante tampone vagino-rettale tra la 36^a e la 37^a settimana di gestazione, associato alla profilassi antibiotica intra-partum nei casi positivi, ha ridotto significativamente l'incidenza di EOS da GBS.

Metodi: Analisi di due casi clinici di EOS da GBS in neonati nati da madri con screening negativo, osservati presso l'U.O.C. di Neonatologia dell'Ospedale Riuniti di Foggia.

Risultati: Giulio e Marco nati a termine da gravidanze fisiologiche, rottura delle membrane poche ore prima del parto, buon adattamento alla vita extrauterina. Giulio nato da parto vaginale spontaneo, Marco da taglio cesareo per tracciato cardiotocografico non rassicurante. Entrambi figli di madri con tampone vagino-rettale negativo per GBS eseguito alla 37^a settimana di gestazione. A circa 24 ore di vita febbre, disturbi alimentari e aumento degli indici di flogosi. Nel sospetto di sepsi neonatale sono stati eseguiti esami colturali e avviata terapia antibiotica empirica con ampicillina e netilmicina. L'emocoltura è risultata positiva per *Streptococcus agalactiae* in entrambi i casi, consentendo una terapia antibiotica mirata per 10 giorni. L'evoluzione clinica è stata favorevole, senza complicanze né esiti neurologici e negativizzazione all'emocoltura di controllo.

Conclusioni: Questi casi evidenziano che lo screening materno per GBS, seppur efficace, non elimina completamente il rischio di EOS. La sorveglianza clinica del neonato rimane fondamentale e la terapia antibiotica empirica deve essere considerata in presenza di segni clinici di sospetta infezione, indipendentemente dall'esito dello screening materno.

Perché gli standard longitudinali di crescita postnatale sviluppati secondo l'approccio prescrittivo dell'oms sono importanti nella gestione clinica dei nati pretermine

Francesca Giuliani (1) - Sonia Deantoni (2) - Massimo Agosti (3) - Monica Fumagalli (4) - Alessandra Conio (1) - José Villar (5) - Paola Roggero (4)

(1) Città della Salute e della Scienza di Torino, Ospedale Infantile Regina Margherita, Torino, Italia - (2) Ospedale Santa Croce, Pediatria e Neonatologia, Moncalieri, Italia - (3) University of Insubria, Department of Medicine and Surgery, Pediatrics, Hospital "Del Ponte", Varese, Italia - (4) Fondazione IRCCS Ca'Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, NICU, Milano, Italia - (5) University of Oxford, Nuffield Department of Women's & Reproductive Health, Oxford, Regno Unito

Il monitoraggio della crescita è un elemento chiave nella gestione clinica dei neonati pretermine, poiché orienta le strategie nutrizionali, la diagnosi di restrizione della crescita postnatale e la pianificazione della dimissione, influenzando gli esiti di salute a breve e lungo termine.

Un recente position paper dell'ESPGHAN ha ribadito l'importanza della valutazione longitudinale della crescita, pur evidenziando l'assenza di uno strumento specifico validato. Nella pratica clinica è ancora diffuso l'impiego di riferimenti derivati da dati antropometrici trasversali ottenuti alla nascita, come le carte di Fenton 2025. Tuttavia, il loro utilizzo per il monitoraggio postnatale presuppone che il neonato pretermine continui a crescere come il feto in utero, trascurando le profonde differenze metaboliche, nutrizionali e ambientali che caratterizzano la vita extrauterina.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità raccomanda invece standard longitudinali prescrittivi, che descrivano come i bambini dovrebbero crescere in condizioni ottimali di salute e nutrizione. Su questi principi si basa il progetto INTERGROWTH-21st, che ha sviluppato i primi standard internazionali di crescita postnatale per i neonati pretermine mediante popolazioni selezionate, accurata stima dell'età gestazionale, misurazioni standardizzate e follow-up prospettico.

Più recentemente, lo studio INTERPRACTICE-21st ne ha confermato robustezza, riproducibilità e applicabilità, dimostrando la sovrapponibilità delle traiettorie di crescita di neonati pretermine contemporanei con gli standard originari. In un contesto di crescente sopravvivenza dei nati pretermine, l'adozione di standard longitudinali prescrittivi rappresenta un requisito essenziale per ottimizzare il monitoraggio della crescita, la gestione nutrizionale e gli esiti neuroevolutivi e metabolici a lungo termine.

Nutrire prima della nascita: strategie infermieristiche ed ostetriche per promuovere e supportare l'allattamento nelle donne a rischio di parto pretermine

Chiara Taberna (1) - Chiara Sarlo (2)

(1) Città della Salute e della Scienza, P.O. Sant'Anna Torino/ SC Terapia Intensiva Neonatale Universitaria, Torino, Italia - (2) università degli studi di Torino, CdL Infermieristica Peditrica, Torino, Italia

Obiettivo: L'allattamento al seno rappresenta un tema centrale, anche se nella pratica clinica continua ad essere complesso, caratterizzato spesso da dubbi e difficoltà. L'obiettivo è creare una brochure in lingua italiana al fine di promuovere e sostenere l'allattamento in quelle donne che afferiscono ad ambulatori di gravidanza a rischio. Inoltre si vuole uniformare le informazioni trasmesse dal personale infermieristico ed ostetrico per un buon avvio e mantenimento dell'allattamento al seno.

Metodi: È stata effettuata una revisione della letteratura scientifica nel mese di gennaio 2026 su Pubmed, Cinhal, Leche League, WHO. Con i risultati ottenuti è stata elaborata una brochure comprensiva di parti descrittive e QR-code con video esplicativi. La revisione è stata curata da un'infermiera pediatrica (TIN), da un'ostetrica IBCLC e da mamme "senior" che hanno negli ultimi anni affrontato un percorso di allattamento in TIN. Al termine, la brochure è stata condivisa con il personale al fine di diffonderla dal mese di giugno 2026.

Risultati: La brochure è stata realizzata in formato pieghevole a tre ante ed è stata strutturata utilizzando un linguaggio semplice, accessibile e facilmente comprensibile. La scelta di tale strumento educativo nasce dall'esigenza di favorire la diffusione di informazioni corrette e uniformi, contribuendo a contrastare la disinformazione frequentemente associata al tema dell'allattamento.

Conclusioni: Le donne che, ad oggi, hanno ricevuto la brochure si sentono più sicure in tema di allattamento e riferiscono di aver ricevuto informazioni chiare e uniformi (questionario). Il personale infermieristico ed ostetrico si mostra più collaborativo in tema allattamento e attento al supporto della donna.

Il ruolo dello screening saturimetrico nell'identificazione precoce delle cardiopatie congenite critiche: diagnosi inattesa di trasposizione delle grandi arterie

Serena Panese (1) - Luisa Pieragostini (1) - Francesca Fini (1) - Michela Lavorato (1) - Giacomo Racioppi (1) - Raimondo Castaldo Junior (1) - Camilla Trenta (1) - Fausto Badolato (1)
(1) ASL ROMA 3, G.B. GRASSI, ROMA, Italia

Obiettivo: Evidenziare il ruolo dello screening saturimetrico e dell'approccio multidisciplinare nel riconoscimento precoce di cardiopatie congenite critiche in un centro nascita di I livello, anche in presenza di screening prenatale negativo.

Metodi: Caso clinico. Neonata primogenita nata a termine da parto vaginale spontaneo, gravidanza fisiologicamente decorsa con controlli regolari ed ecografia morfologica negativa per cardiopatia congenita. Alla nascita regolare adattamento cardio-respiratorio (Apgar 9/10) ed esame obiettivo nella norma. In terza giornata di vita, alla valutazione pre-dimissione, venivano rilevate saturazioni pre/post-duttali pari a 83-84% associate a soffio sistolico 2-3/6L e lieve cianosi periorale. L'ecocardiografia, eseguita tempestivamente, evidenziava trasposizione delle grandi arterie con difetto interventricolare sottopolmonare, forame ovale pervio, senza evidenza di shunt duttale.

Risultati: Lo screening saturimetrico ha permesso la rapida identificazione di una cardiopatia congenita critica in una paziente altrimenti paucisintomatica e prossima alla dimissione. Dopo conferma diagnostica, veniva posizionato accesso venoso centrale e avviata infusione continua di prostaglandina E1 (0,1 mcg/kg/min), con successivo trasferimento protetto presso centro cardiocirurgico pediatrico di III livello.

Conclusioni: Il caso testimonia che le cardiopatie congenite critiche possono sfuggire alla diagnosi prenatale e presentarsi con segni clinici iniziali sfumati. Lo screening saturimetrico è essenziale per l'identificazione precoce dei neonati a rischio, soprattutto pre-dimissione, quando la riduzione della pervietà duttale può rendere clinicamente evidente la cardiopatia. Anche nei centri di I livello la sinergia dell'équipe assistenziale e la disponibilità di competenze cardiologiche possono consentire una diagnosi tempestiva, l'avvio precoce delle cure e la rapida centralizzazione del neonato.

Non posso né scendere né salire: vup e difficoltà dell'alimentazione nella sindrome di Cornelia de Lange

Agnese Bigioni (1) - Anna Gloria Lanzilotti (1) - Paolo Giordano (2) - Antonella Filannino (3) - Diletta Domenica Torres (2) - Silvia Varano (3) - Vincenza Carbone (2) - Marida Martino (2) - Luisa Santangelo (2) - Sabrina Loprieno (3) - Donatella Simone (1) - Mario Giordano (2) - Nicola Laforgia (4)

- (1) Ospedale Pediatrico, Bari, Italia - (2) A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, U.O.S.D. Nefrologia Pediatrica e Dialisi, Bari, Italia - (3) A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, U.O.C. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Bari, Italia - (4) Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", U.O.C. Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Bari, Italia

Obiettivo: La sindrome di Cornelia de Lange (CdLS) è caratterizzata da dismorfismi cranio-facciali, ritardo di crescita legata a difficoltà di alimentazione da reflusso gastroesofageo ed altre anomalie, nel 10% dei casi a carico dell'apparato urinario (CAKUT), secondaria a mutazione del gene NIPBL. Descriviamo un paziente con CdLS e malattia renale cronica (MRC), secondaria a valvole dell'uretra posteriore (VUP) sottolineandone le difficoltà nutrizionali.

Metodi: Case-report e review della letteratura

Risultati: Neonato SGA con segnalazione prenatale di ipodisplasia renale dx ed idronefrosi sinistra, poi confermate, con parete vescicale ispessita, veniva cateterizzato nel sospetto di VUP con avvio di terapia (bicarbonati, allopurinolo, amlodipina) ed alimentazione con formula specifica per neonati per acidosi metabolica ed insufficienza renale (azotemia 137 mg/dl, creatininemia 2.47 mg/dl, uricemia 7.7 mg/dl). Per le concomitanti anomalie renali e facies peculiare (sinofria, naso all'insù, irtsutismo) veniva avviato sequenziamento NGS, con riscontro di variante patogenetica di NIPBL, e cistografia minzionale, diagnostica per reflusso vescico-ureterale (IV grado dx, V grado sx) secondario a VUP, trattate endoscopicamente. Veniva stadiata MRC-G4A3 ed avviata nutrizione per sondino naso-gastrico (SNG) per la persistente difficoltà di alimentazione (disidratazione, rigurgiti, vomito).

Conclusioni: La CdLS può presentare CAKUT ma non risultano descritti casi di VUP. Nel caso specifico la MRC si somma alle anomalie gastroenteriche tipiche della CdLS nella genesi delle difficoltà nutrizionali. La terapia di supporto nefrologico e la nutrizione con SNG ha permesso un miglioramento clinico, auxologico e metabolico.

Implementazione di un bundle di strategie per il mantenimento della normotermia nel neonato pretermine (inferiore alle 32 settimane di età gestazionale e/o peso alla nascita inferiore a 1500 grammi)

Veronica Muzzi (1) - Elisabetta Garetti (1) - Licia Lugli (1) - Arianna Bianchini (1) - Chiara Rubizzani (1)

(1) Unità operativa di Neonatologia, AOU Policlinico di Modena, Modena, Italia

Obiettivo: Valutare l'impatto dell'introduzione di un bundle per il mantenimento della normotermia nei neonati pretermine con età gestazionale inferiore a 32 settimane e/o peso alla nascita inferiore a 1500 grammi sulla temperatura all'ingresso in Terapia Intensiva Neonatale, sull'aderenza alle procedure di termoregolazione e sugli esiti clinici maggiori.

Metodi: Studio di coorte retrospettivo prospettico controllato con confronto pre e post intervento. Saranno confrontati un gruppo storico nato tra gennaio 2023 e dicembre 2025 e un gruppo sottoposto al bundle tra gennaio 2026 e dicembre 2029. Il bundle comprende preparazione preventiva dell'incubatrice, utilizzo di materassino riscaldato, sacchetto in polietilene con cappuccio integrato, incubatrice impostata alla massima temperatura durante stabilizzazione e trasporto, monitoraggio sistematico della temperatura e interventi correttivi in caso di alterazioni termiche. Gli outcome primari sono temperatura ascellare all'ingresso in Terapia Intensiva Neonatale, percentuale di normotermia e aderenza al bundle. Gli outcome secondari comprendono emorragia intraventricolare, emorragia polmonare, broncodisplasia, sepsi tardiva, retinopatia del prematuro, durata della degenza e mortalità.

Risultati: L'analisi è in corso. Ad oggi abbiamo osservato una buona aderenza alle procedure raccomandate, un aumento della temperatura media all'ingresso e una riduzione dell'ipotermia.

Conclusioni: L'introduzione di un bundle standardizzato migliora la stabilità termica del neonato pretermine e favorisce una maggiore uniformità assistenziale.

Humming genitoriale guidato durante procedure assistenziali minori nel neonato pretermine ricoverato in terapia intensiva neonatale: studio pilota randomizzato controllato di fattibilità

Marina Elizabeth Caputo (1) - Mario Diplomatico (1) - Carmen Simona Nigro (1) - Giovanni Russo (1) - Marino Di Meo (1) - Carmela Alfano (1) - Adriana Rocco (1) - Luigina Signoriello (1) - Antonietta De Gisi (1) - Sabino Moschella (1)

(1) Neonatologia e TIN, Ospedale AORN Moscati, Dipartimento Materno Infantile, Avellino, Italia

Obiettivo: Valutare fattibilità, sicurezza e accettabilità dell'humming genitoriale guidato durante procedure assistenziali minori nel neonato pretermine ricoverato in Terapia Intensiva Neonatale (TIN), nell'ambito di un approccio di Family-Centered Care (FCC), ed esplorarne i potenziali effetti sui processi di regolazione fisiologica.

Metodi: Studio pilota monocentrico randomizzato controllato a gruppi paralleli. Sono stati inclusi neonati pretermine clinicamente stabili con età gestazionale compresa tra 28 e 36 settimane e la partecipazione di almeno un caregiver. Nel gruppo sperimentale, almeno un caregiver è stato guidato nell'esecuzione dell'humming in associazione alle cure standard; il gruppo controllo ha ricevuto solo cure standard. Sono stati raccolti indicatori di fattibilità, sicurezza e accettabilità mediante questionari rivolti ai caregiver e al personale infermieristico, oltre a dati esplorativi relativi a frequenza cardiaca, saturazione periferica di ossigeno e dolore procedurale mediante Premature Infant Pain Profile-Revised (PIPP-R).

Risultati: L'arruolamento è attualmente in corso e, al momento della sottomissione, risultano inclusi 8 partecipanti (4 gruppo intervento, 4 gruppo controllo). L'analisi preliminare dei primi partecipanti arruolati evidenzia elevata adesione dei caregiver e assenza di abbandoni. Non sono stati registrati eventi avversi durante l'humming. Nei casi preliminarmente analizzati del gruppo sperimentale è stato osservato un ritorno verso valori fisiologici prossimi alla baseline entro 3 minuti dal termine della procedura. Il gradimento dei genitori è risultato elevato (4,67-5/5), così come la percezione di fattibilità del personale infermieristico.

Conclusioni: L'humming genitoriale guidato appare un intervento sicuro, fattibile e ben accettato nel contesto della TIN. Questo coinvolgimento attivo dei caregiver nei processi di cura supporta future ricerche multicentriche finalizzate alla valutazione dell'efficacia clinica dell'intervento.

Studio della funzione respiratoria e cardiaca in relazione all'infusione di emulsioni lipidiche per via parenterale

Roberta Giudice (1) - Domenico Umberto De Rose (2) - Irma Capolupo (2) - Gianluca Terrin (3) - Maria Di Chiara (3) - Guglielmo Salvatori (2) - Andrea Dotta (2)

(1) Università degli studi di Roma 'La Sapienza', Terapia Intensiva Neonatale AOU Policlinico Umberto I, Roma, Italia - (2) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Pediatrico Bambin Gesù, Roma, Italia - (3) Università degli studi di Roma, Unità di Neonatologia, Terapia Intensiva Neonatale e Patologia Neonatale del Policlinico Umberto I, Roma, Italia

Obiettivo: Valutare l'evoluzione acuta della funzionalità respiratoria, degli scambi gassosi e della cinesi cardiaca in relazione alla variazione nella somministrazione di emulsioni lipidiche endovenose (ILES) nel neonato critico.

Metodi: Studio osservazionale prospettico, cross-over e multicentrico (TIN dell'AOU Policlinico Umberto I e TIN dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù di Roma). Saranno arruolati neonati con età gestazionale < 40 settimane in assistenza respiratoria e nutrizione parenterale, escludendo neonati con asfissia perinatale, infezioni congenite del gruppo TORCH, cardiopatie congenite complesse, epatopatie e disturbi del metabolismo lipidico. I parametri ventilatori, emogasanalitici ed ecocardiografici/doppler (PAPS, velocità arteria polmonare, dotto arterioso e flusso in arteria cerebrale anteriore) verranno rilevati in continuo e a tempi predefiniti durante l'infusione attiva di ILES, dopo 60 minuti di sospensione, e alla ripresa del carico lipidico. Verranno inoltre monitorati i livelli sierici di trigliceridi.

Risultati: Essendo lo studio in fase di avviamento, non sono ancora disponibili dati clinici consolidati. Ci si attende di quantificare l'impatto acuto e la reversibilità delle variazioni del carico lipidico sulle resistenze vascolari polmonari, sulla compliance polmonare e sulle caratteristiche del PDA, nonché di rilevare eventuali oscillazioni emodinamiche riflesse sul circolo arterioso cerebrale.

Conclusioni: Questo progetto si propone come uno strumento innovativo e sensibile per chiarire la relazione patogenetica tra ILES e funzione cardiorespiratoria. I risultati attesi permetteranno di personalizzare e ottimizzare la gestione della nutrizione parenterale nel neonato critico.

Dieta chetogenica materna e ipoglicemia neonatale: quando la dieta della mamma arriva in TIN

Valentina Saracco (1) - Maria Chiara Prete (1) - Irene Barazia (1) - Noemi Paggi (1) - Dario Bono (1) - Alessandro Suppa (2) - Giulia Genoni (1) - Marco Binotti (1) - Elena Di Francesco (1)

(1) Università del Piemonte Orientale, Novara, Ospedale Maggiore della Carità, Terapia Intensiva Neonatale, Novara, Italia - (2) Università degli studi di Genova, Istituto Giannina Gaslini, Terapia Intensiva Neonatale, Genova, Italia

Obiettivo: La dieta chetogenica è caratterizzata da basso apporto di carboidrati, moderato apporto di proteine ed elevato apporto di grassi; i corpi chetonici rappresentano la principale fonte energetica. In gravidanza è controindicata per i potenziali rischi sul benessere materno e fetale.

Metodi: Descriviamo il caso di un neonato di sesso maschile nato da madre che aveva seguito per l'intera gravidanza una dieta chetogenica per scelta personale, in assenza di specifiche indicazioni mediche. Il neonato presentava asfissia perinatale e severa ipoglicemia alla nascita.

Risultati: AJ nasce a 39+6 settimane da taglio cesareo urgente per alterazioni cardiocardiografiche e liquido amniotico tinto, Apgar 3/7/8 e peso adeguato all'età gestazionale. Emogasanalisi arteriosa nella prima ora: pH 7,23, SBE meno 12,7 mmol/L, lattato 23 mmol/L, glicemia 0,06 mmol/L. In considerazione del quadro clinico e del tracciato aEEG, veniva sottoposto a ipotermia terapeutica. L'ipoglicemia richiedeva boli di soluzione glucosata e incremento dell'apporto glucidico, con massimo intake di 7 mg/kg/min, fino alla decima giornata di vita. Si riscontrava chetonuria con chetonemia negativa. Alla dimissione l'esame neurologico risultava nella norma, così come la risonanza magnetica encefalo. Dopo consulenza dietologica materna, che sconsigliava il proseguimento della dieta chetogenica durante l'allattamento, il neonato veniva dimesso e avviato a follow-up multispecialistico.

Conclusioni: L'anamnesi nutrizionale materna è fondamentale nel neonato con severa ipoglicemia. L'esposizione fetale prolungata alla chetosi potrebbe determinare effetti metabolici perinatali; la dieta chetogenica in gravidanza dovrebbe quindi essere riservata a indicazioni selezionate e gestita con attenta supervisione specialistica.

L'importanza dell'immunoprofilassi anti-vrs e del follow-up nelle famiglie fragili: un caso clinico emblematico

Desiree Francesca Pellegrino (1) - Elvira Bonanno (1) - Elisabetta Muto (1) - Flora Tarsitano (1) - Maria Lucente (1)

(1) AO COSENZA, UOC Neonatologia e TIN, COSENZA, Italia

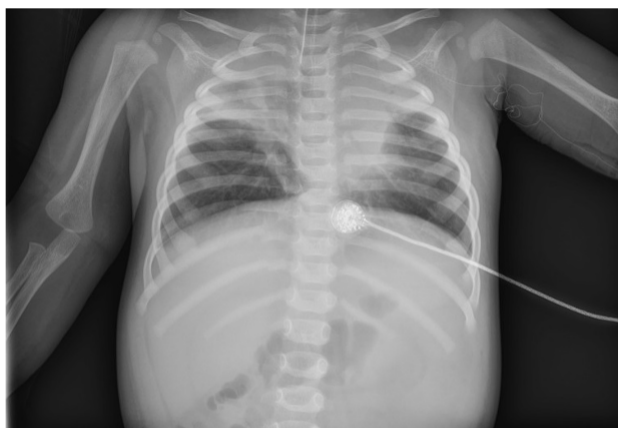
Obiettivo: Descriviamo un caso clinico di polmonite da Virus Respiratorio Sinciziale (VRS) in estrema pretermine (27+5 WG), non sottoposta ad immunoprofilassi anti-VRS.

Metodi: Inborn da gravidanza non seguita per difficoltà socio-economiche, esitata in PS. Alla nascita necessità di nCPAP per circa 72 ore. Non segnalati problemi degni di nota durante la degenza. A 12 mesi di vita episodio di bronchiolite. Avviata ventilazione con HNFC (FiO₂ 70%), antibioticoterapia per positività degli indici di flogosi e terapia steroidea. Per l'incremento del lavoro respiratorio e del fabbisogno di ossigeno veniva trasferita presso la nostra TIP ove si avviava ventilazione invasiva in modalità SIPPV. Positività per VRS al multiplex respiratorio. Ulteriore peggioramento del quadro clinico per cui si poneva in HFOV e, visto l'elevato OI (> 40), iniziava terapia con iNO per grave insufficienza respiratoria ipossiémica. Data la refrattarietà ai trattamenti massimali eseguiti e il netto peggioramento del quadro radiologico (Fig. 1), contattata equipe del CCPM che poneva la piccola in assistenza ECMO presso la nostra TIP, per poi trasferirla. Back transport presso la nostra UOC dopo 15 giorni.

Risultati: al rientro nella nostra UOC positività del broncoaspirato per *Pseudomonas Aeruginosa*, trattata con antibioticoterapia mirata. Graduale miglioramento del quadro respiratorio che ha consentito la progressiva riduzione dei parametri ventilatori, fino a sospensione della ventilazione assistita. Controlli di follow-up non eseguiti per scarsa compliance familiare.

Conclusioni: Il caso descritto sottolinea l'importanza della profilassi anti-VRS soprattutto nei soggetti ad alto rischio e la necessità di implementare strategie efficaci per intercettare e mantenere in follow-up anche le famiglie più fragili e difficili da raggiungere, al fine di ridurre il rischio di forme severe di malattia.

Fig.1 Esteso consolidamento parenchimale ilo-parailare con coinvolgimento dei lobi superiori



Un caso di ipotiroidismo congenito tardivo in un neonato prematuro estremo

Francesca Innocenzi (1) - Gioia Bernardini (1) - Arianna Mareri (2) - Cecilia Di Natale (2) - Veronica Pannone (2) - Valentina Nardi (2) - Anna Paola Di Giovambattista (2) - Claudia Basti (2) - Ludovica Di Francesca (2) - Alessia Quarta (2) - Eleonora Serpetti (3) - Maria Laura Lezzi (4) - Sandra Di Fabio (2)

(1) Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli studi dell'Aquila, Dipartimento di Scienze Cliniche, Applicate e Biotecnologiche, L'Aquila, Italia - (2) Azienda Sanitaria Locale 1 Avezzano Sulmona L'Aquila, Ospedale San Salvatore UOC Neonatologia e TIN, L'Aquila, Italia - (3) Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'università Politecnica delle Marche, Ospedale Pediatrico Salesi, Ancona, Italia - (4) Azienda Sanitaria Locale 1 Avezzano Sulmona L'Aquila, Ospedale San Salvatore UOC Pediatria e Pronto Soccorso Pediatrico con OBIP, L'Aquila, Italia

Obiettivo: L'ipotiroidismo congenito rappresenta una delle endocrinopatie neonatali più rilevanti per il potenziale impatto sullo sviluppo neurologico. Nei neonati estremamente pretermine EBLW l'imaturità dell'asse ipotalamo-ipofisi-tiroide, l'esposizione a farmaci utilizzati in TIN possono determinare alterazioni della funzionalità tiroidea e un incremento ritardato del TSH, con possibile negatività dello screening neonatale iniziale. L'obiettivo di questo lavoro è evidenziare le criticità diagnostiche in questa popolazione ad alto rischio.

Metodi: Presentiamo il caso di una neonata, nata a domicilio da gravidanza non seguita, con EG stimata <27 settimane, PN 800 g. Durante il ricovero in TIN ha presentato distress respiratorio, emorragia intraventricolare di III grado con interessamento del parenchima, CID, sepsi, ileo da meconio e PDA emodinamicamente significativo, entrambi trattati chirurgicamente. Sviluppo di cardiomiopatia ipertrofica secondaria a dotto. Screening negativi a 48 h di vita, 14 e 30 giorni. Per il persistere di colorito bronzino e ittero a bilirubina diretta, effettuati accertamenti gastroenterologici risultati negativi, mentre l'approfondimento endocrinologico ha mostrato un quadro di ipotiroidismo (TSH 24,7microUI/mL, FT4 0,72ng/dl).

Risultati: Il trattamento sostitutivo con Levotiroxina ha portato riduzione del valore del TSH con normalizzazione della bilirubinemia e miglioramento delle condizioni cliniche.

Conclusioni: Questo caso evidenzia le difficoltà diagnostiche dell'ipotiroidismo congenito nei neonati estremamente pretermine EBLW in cui la negatività dello screening neonatale non esclude la presenza della patologia. In presenza di segni clinici suggestivi, il monitoraggio della funzionalità tiroidea risulta fondamentale per una diagnosi tempestiva e l'avvio precoce della terapia.

Ossido nitrico inalatorio (INO) in un neonato pretermine con insufficienza respiratoria ipossica (HRF) e ipertensione polmonare persistente del neonato (PPHN)

Domenico Romano (1) - Antonella Gangemi (1) - Rosa Maria Conti (1) - Federico Matina (1) - Rosario Ippolito (1) - Grazia Rinaudo (1) - Calogero Fabio Giardina (1)

- (1) CERVELLO, V. CERVELLO / DIPARTIMENTO MATERNO-INFANTILE, PALERMO, Italia

Obiettivo: A.E. nasce a 31+2 WG da TC d'urgenza per inizio di travaglio in precesarizzata. PPROM da 18 gg, oligoidroamnios, tampone V/R positivo per E. Coli e S. Agalatae eseguita antibiototerapia con azitromicina, amoxicillina, cefazolina. APGAR 1':4, 5':7. Assistito in nIPPV FiO₂ 0,3 in sala parto, indi trasferito in UTIN.

Metodi: Rapido peggioramento con comparsa di distress respiratorio ed aumentato fabbisogno di O₂ 70%. Si procedeva ad intubazione oro-tracheale, si poneva in SIPPV, iniziava terapia antibiotica con ampicillina e gentamicina, si somministrava surfactante 200 mg/kg, con scarso beneficio; quindi si avviava HFOV. Ulteriore peggioramento, fabbisogno di O₂ del 100% IO 47, saturazione pre-duttale 70% post 56%. All' ecocardiografia riscontro di PPHN con shunt dx-sn, ipocinesia e ipocontrattilità pertanto avviava iNO 20 ppm e dobutamina (6 ore di vita). Immediato miglioramento della saturimetria e dell'ossigenazione.

Risultati: In II° giornata positività al tampone nasale e all'emocoltura di gram -resistenti a gentamicina, sensibili a carbapenemici pertanto si modificava terapia antibiotica. In 4 giornata si iniziava il decalage dell'iNO sospeso in 6 giornata; ed il giorno successivo si estubava e si poneva in nIPPV. Alla dimissione eseguita RMN encefalo risultata nella norma. Seguito in follow up, a 2 anni il piccolo presenta normale sviluppo neuropsicomotorio

Conclusioni: L'iNO è off label ≤34 WG, ma sempre più evidenze ne suggeriscono l'utilizzo in presenza di insufficienza respiratoria ipossica associata a PPHN specialmente se presente PPROM ed oligoidroamnios. In conclusione, sono necessari studi più ampi per chiarire quando utilizzare, a che dose iniziare, ed eventuali eventi avversi dell'utilizzo dell'iNO nei prematuri

Cardiomiopatia ipertrofica transitoria in pretermine con shock ipovolemico

Irene Di Giorgi (1) - Isabella Barranca (2) - Maria Piera Ferrarello (2) - Claudio Montante (2) - Sergio Garuccio (2) - Antonino Costa (2) - Rossana Taravella (3) - Francesca Corso (2) - Clara Bonura (2) - Fabrizia Ferraro (2) - Maria Ilaria Tirrito (2) - Brigida Novara (2) - Antonio D'amato (4) - Simona La Placa (2)

(1) ASP Trapani; Università degli studi di palermo, Ospedale S. Antonio Abate; Dipartimento di promozione della salute , Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Aless, Trapani, Italia - (2) ASP Trapani, Ospedale S. Antonio Abate, UOC neonatologia e TIN, trapani, Italia - (3) ASP Trapani; università degli studi di Genova, Ospedale S. Antonio Abate; Dipartimento di neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Salute Materno-infantile, università di Genova, trapani, Italia - (4) ASP Trapani, UOC cardiologia e UTIC, Ospedale S. Antonio Abate, trapani, Italia

Obiettivo: Gestione della cardiomiopatia ipertrofica (HCM) biventricolare in neonato prematuro con shock ipovolemico alla nascita.

Metodi: Neonata di 32w (gr 1600), TC urgente per alterazioni CTG. Singola dose profilassi corticosteroidea. Alla nascita shock ipovolemico (ghost-infant) da trasfusione feto-placentare (citofluorometria materna 98 ml, v.n. 0-12), necessità di rianimazione cardiopolmonare e trasfusione emazie (Hb funicolare 1,1 g/dl). Ega venoso ombelicale (1° ora) acidosi metabolica severa (pH 6.84, lac 21 mmol/l, BE -25 mmol/l); troponina 356 ng/L. Ecocardiografia funzionale (NPE): ipocinesia severa, grave IT e IM, pericardio iperecogeno, spessori parietali nei limiti, avviata terapia con inotropi (72h) e idrocortisone (36h). Iperglicemia nella prima settimana, no terapia insulinica. In 9° giornata, marcata ipertrofia biventricolare con ostruzione dinamica parziale del tratto di efflusso sinistro, avviata terapia con propranololo per os (0,25mg/kg ogni 6h), e terapia di supporto (QI 180 ml/kg/die).

Risultati: Escluse cause primitive (malattia di Pompe) e metaboliche. No coartazione aortica. Anamnesi familiare negativa per diabete materno, malattie genetiche (S. Noonan), storia di morte improvvisa. Il monitoraggio NPE ha documentato progressiva regressione della ipertrofia miocardica fino a sospensione della terapia dopo 21 giorni.

Conclusioni: La distinzione tra forme primitive e secondarie di HCM rappresenta un passaggio essenziale per l'inquadramento diagnostico e la gestione clinica del neonato. Fondamentale è la presenza in TIN di personale specializzato in NPE. La particolare vulnerabilità del miocardio prematuro agli stress emodinamici (shock ipovolemico), associata ad alterazioni metaboliche (iperglicemia) e all'esposizione a steroidi postnatali, oltre che inotropi, rappresentano tutti un fattore di rischio per l'insorgenza di una HCM transitoria.

-Ficial Bet al.Flow acceleration and dynamic left ventricular outflow tract obstruction in neonatal warm shock:Echocardiographic phenotyping and management implications.

-Jiang Jet al.Transient HCM and hypertension associated with hydrocortisone in preterm infant.

malformazione adenoido-cistica congenita (CCAM): caso clinico

Francesca Ippedico (1) - Ilaria Cassitti (1) - Marianna Lauriola (1) - Gianfranco Maffei (2)

(1) Università degli Studi di Foggia, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Foggia, Italia - (2) Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Riuniti di Foggia, U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Foggia, Italia

Obiettivo: Le CCAM rappresentano un gruppo eterogeneo di rare malformazioni polmonari che colpiscono circa 1 neonato su 2500. Vengono classificate in tre tipi: tipo I (una o più cisti con diametro > 2 cm), tipo II (multiple cisti con diametro < 2 cm), tipo III (lesione solida formata da numerose microcisti con diametro < 0.5 cm). La presentazione postnatale varia da grave distress respiratorio a forme asintomatiche, con possibilità di presentare complicanze in età successive. Si presenta un caso clinico per discutere sulle implicazioni gestionali.

Metodi: R.C.P., pretermine di 35 settimane di età gestazionale nato da gravidanza gemellare monooriale biamniotica, complicata da sindrome da trasfusione feto-fetale nel secondo trimestre, trattata con laserterapia. Alla RM fetale di controllo post-laserterapia, nel feto ex-ricevente veniva posto sospetto di CCAM a livello del lobo polmonare superiore di sinistra. Alla nascita condizioni generali stabili (APGAR 8/9), senza necessità di supporto ventilatorio. Eseguita TAC torace che confermava una CCAM tipo II-III. Veniva pertanto trasferito presso l'Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII di Bari per il prosieguo diagnostico-terapeutico.

Risultati: In considerazione delle condizioni cliniche stazionarie si adottava un approccio conservativo, con programma di rivalutazione strumentale a 3 mesi di vita.

Conclusioni: In un paziente asintomatico, un trattamento non invasivo iniziale è spesso indicato per ridurre i rischi legati alle complicanze intra- e post-operatorie, consentendo di sottoporre il paziente all'intervento in condizioni di massima sicurezza.

Diagnosi differenziale dell'ernia diaframmatica destra in neonato con distress respiratorio tardivo: redflags e pitfalls

Rossana Taravella (1) - Isabella Barranca (2) - Claudio Montante (2) - Sergio Garuccio (2) - Antonino Costa (2) - Maria Piera Ferrarello (2) - Francesca Corso (2) - Clara Bonura (2) - Fabrizia Ferraro (2) - Maria Ilaria Tirrito (2) - Irene Di Giorgi (3) - Brigida Novara (2) - Jennifer Nolfo (2) - Maria Francesca Varvaro (2) - Gloria Pagoto (2) - Sara Perria (2) - Simona La Placa (2)

(1) Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Salute Materno-Infantile; Neonatologia e TIN, Università di Genova; P.O. S. Antonio Abate ASP Trapani, Genova; Trapani, Italia - (2) Neonatologia e TIN, P.O. S. Antonio Abate, ASP Trapani, Trapani, Italia - (3) Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro"; Neonatologia e TIN, Università di Palermo; P. O. S. Antonio Abate ASP Trapani, Palermo; Trapani, Italia

Obiettivo: Descriviamo redflags e pitfalls nella diagnosi differenziale dell'Ernia Diaframmatica (CDH) di Bochdalek destra, in neonato con distress respiratorio ad esordio tardivo.

Metodi: Neonato a termine, gravidanza normodecorsa, regolare adattamento postnatale. A 12h di vita respiro polipnoico/dispnea (SpO₂ 88-92%), avviata CPAP (PEEP 7cmH₂O, FiO₂ 0,21>0,30). Ecografia polmonare: versamento pleurico (VP) dx basale e parenchima polmonare collassato. Rx torace: VP a camicia monolaterale destro, strutture cardiomediastiniche dislocate a sn. Ecocardiografia: nei limiti, non versamento pericardico, buon compenso emodinamico. Ecografia addome normale. Indici di flogosi, emocultura negativi. Toracentesi: essudato infiammatorio (45 ml liquido giallo leggermente torbido, PS 1040, proteine 3,84 mg/dl, Rivalta positiva). TC torace/addome (con mdc): CDH posterolaterale destra (Ernia di Bochdalek) del lobo epatico destro, avviata alla chiusura chirurgica primaria.

Risultati: Il VP è un reperto raro nella CDH dx. L'erniazione del lobo epatico ostruisce il deflusso venoso epatico, con congestione vascolare e trasudato sulla superficie. L'ecografia può essere utilizzata per la diagnosi di CDH con il riscontro di margine libero del diaframma ripiegato ad angolo stretto.

Conclusioni: Nella diagnosi differenziale del distress respiratorio ad esordio tardivo (> 12h di vita, redflag), la presenza di pitfalls, quali VP basale monolaterale, "epatizzazione parenchima polmonare", ecografia II trimestre nella norma, hanno procrastinato la diagnosi di CDH posterolaterale dx, rendendo necessario il ricorso ad indagini radiologiche di II livello.

Bibliografia:

-Eason CR,Dawson-Gore C,Buted S et al.Right-sided congenital diaphragmatic hernia:Characterization,utility of prenatal imaging predictors and outcomes.J Pediatr Surg.2026;61(1):162734.
-Corsini I.,Parri N.,Coviello C et al.Lung ultrasound findings in congenital diaphragmatic hernia.Eur J Pediatr 178,491–495(2019).

Ipotonia persistente in neonato pretermine: caso di sindrome di prader-willi diagnosticata in TIN

Giorgia Marino (1) - Antonino Costa (2) - Maria Piera Ferrarello (2) - Clara Bonura (2) - Brigida Novara (2) - Sergio Garuccio (2) - Francesca Corso (2) - Claudio Montante (2) - Isabella Barranca (2) - Rossana Taravella (3) - Irene Di Giorgi (4) - Fabrizia Ferraro (2) - Maria Ilaria Tirrito (2) - Enrica Incaviglia (2) - Arianna Amato (2) - Jessica Margagliotti (2) - Simona La Placa (2)

(1) Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro", Università di Palermo, Palermo, Italia - (2) Neonatologia e TIN, P.O. S. Antonio Abate, ASP Trapani, Trapani, Italia - (3) Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Salute Materno-Infantile; Neonatologia e TIN, Università di Genova; P.O. S. Antonio Abate ASP Trapani, Trapani, Italia - (4) Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro"; Neonatologia e TIN, Università di Palermo; P. O. S. Antonio Abate ASP Trapani, Palermo; Trapani, Italia

Obiettivo: Descrivere il percorso diagnostico di neonata pretermine con ipotonia persistente, evidenziando elementi clinici che hanno orientato il sospetto diagnostico e consentito la diagnosi precoce di Sindrome di Prader-Willi (PWS) durante il ricovero in TIN.

Metodi: Neonata con EG 30+3, IUGR, podalica, TC urgente per alterazioni CTG. Ricoverata in TIN per sindrome da distress respiratorio, trattata con surfattante 2 dosi (tecnica LISA) e supporto ventilatorio non invasivo. Nel corso della degenza eseguiti ecografie cerebrali seriate, EEG, RM encefalo, screening metabolico, consulenza genetica e approfondimenti molecolari mirati.

Risultati: Alla nascita si osservavano marcata ipotonia generalizzata, ridotta motricità spontanea, scarsa reattività, suzione debole e note dismorfiche (fronte stretta, filtro nasale allungato, labbro superiore sottile, collo corto). Ecografia transfontanellare e RM encefalo evidenziavano emorragia intraventricolare bilaterale di II grado, reperto non completamente esplicativo del quadro clinico. Screening metabolico, funzionalità tiroidea e test per Atrofia Muscolare Spinale negativi. Per persistenza di ipotonia e difficoltà di alimentazione si avviavano indagini genetiche con riscontro all'analisi MS-MLPA15 di ipermetilazione della regione 15q11.2 in assenza di delezione, confermando la diagnosi di PWS.

Conclusioni: Nel neonato la persistenza di ipotonia marcata, associata a scarsa suzione e dismorfismi, deve indurre il sospetto di una patologia genetica. Nel caso descritto l'analisi dei marcatori dei microsatelliti del cromosoma 15 sul DNA del Probando e dei Genitori è necessaria per determinare il meccanismo mutazionale (UPD materna o difetto di imprinting).

Il riconoscimento precoce in epoca neonatale della PWS modifica la prognosi della patologia con presa in carico multidisciplinare e follow-up auxo-endocrinologico e neuro-motorio.

Bibliografia:

- Suresh Gowdar A et al. Beyond the usual suspects: neonatal presentation of PWS. BMJ Case Rep. 2025;18(9):e267940.
- Oto Y et al. Perinatal and neonatal characteristics of PWS in Japan. Pediatr Int. 2023;65(1):e15540.

Emofilia a neonatale: sfida diagnostica e nuovi approcci terapeutici

Andrea Savino (1) - Maria Francesca Campagnoli (1) - Paola Di Nicola (1) - Berardino Pollio (2) - Tiziano Martini (3) - Caterina Carbonara (1) - Francesca Vielmi (4)

(1) Università degli studi di torino, OIRM-Sant'Anna-Università di Torino-Dipartimento di Ostetricia e Ginecologia, Torino, Italia - (2) OIRM, Ospedale Regina Margherita-Reperto di medicina trasfusionale - Dipartimento Patologia e Cura del Bambino, Torino, Italia - (3) OIRM, Ospedale Regina Margherita-Reperto di medicina trasfusionale- Dipartimento patologia e cura del bambino, Torino, Italia - (4) AUSL Valle d'Aosta, Ospedale Beauregard- SS Patologia neonatale, Aosta, Italia

Obiettivo: L'emofilia A, è un raro disordine ematologico X-linked causato del deficit del fattore VIII. Nelle forme severe può manifestarsi nel periodo neonatale con sanguinamenti maggiori, talvolta in assenza di anamnesi familiare positiva, rendendo la diagnosi particolarmente complessa. L'utilizzo di nuovi concentrati ricombinanti nel trattamento acuto unitamente ad anticorpi monoclonali nella profilassi risultano promettenti prospettive terapeutiche.

Case report: Riportiamo il caso di un neonato da parto vaginale operativo con ventosa, da gravidanza fisiologica e senza familiarità per coagulopatie. Nelle prime ore di vita ha presentato progressivo e marcato calo dell'emoglobina associato a voluminosi cefaloematomi bilaterali. Veniva eseguita TC encefalo che documentava estese raccolte ematiche extracraniche associate a emorragia intraventricolare del IV ventricolo con estensione alla cisterna magna e falda ematica sottotentoriale. Agli esami ematochimici si evidenziava allungamento dell'aPTT. Veniva quindi dosata l'attività del fattore VIII che risultava pari a 0,2%, compatibile con emofilia A severa. È stata avviata per la prima volta in ambito neonatale una innovativa terapia sostitutiva endovena con fattore VIII ad altissima e prolungata attività denominato efanesoctocog alfa con progressiva stabilizzazione clinica e radiologica dopo l'inizio della terapia. Considerata la difficoltà di accesso venoso e la necessità di una profilassi precoce, è stato successivamente introdotto emicizumab, un anticorpo monoclonale bispecifico, in associazione alla terapia sostitutiva.

Conclusioni: l'impiego sequenziale di efanesoctocog alfa ed emicizumab in epoca neonatale rappresentano una strategia innovativa promettente nella gestione dei casi neonatali più complessi di Emofilia A prevenendo sanguinamenti e mantenendo valori emostatici sufficienti di fattore VIII con potenziale riduzione nella formazione di inibitori.

Procedura EXIT nell'idrope fetale da versamento pleurico massivo: esperienza monocentrica

Rocca Roberta (1) - Carmine Mattia (1) - Dorothy Catalano (1) - Noemi Contino (1) - Andrea Maria Comisi (1) - Livia Caponera (1) - Caterina Carpinato (1) - Mariacarmela Caracciolo (1) - Maria Annunziata Conversano (1) - Nunzia Decembrino (1) - Marisa Marletta (1) - Agata Bellinvia (1) - Emanuele Liotta (1) - Maria Grazia Scuderi (1) - Vincenzo Di Benedetto (1) - Pasqua Betta (1) - Pasqua Betta (1)

(1) UOC UTIN-Neonatologia "G. Rodolico", AOU Policlinico "G. Rodolico- S.Marco" Catania, Catania, Italia

Introduzione: L'idrope fetale rappresenta una condizione rara gravata da elevata mortalità perinatale, frequentemente associata a severa compromissione cardiorespiratoria alla nascita. Nei casi di versamento pleurico massivo, la compressione polmonare può rendere critica la transizione alla vita extrauterina. La procedura Ex Utero Intrapartum Treatment (EXIT) consente di mantenere temporaneamente la circolazione utero-placentare durante il parto, offrendo il tempo necessario per eseguire manovre diagnostiche e terapeutiche salvavita prima della completa separazione materno-fetale.

Materiali e metodi: Nel periodo compreso tra gennaio 2021 e giugno 2026, cinque neonati con diagnosi prenatale di idrope fetale da versamento pleurico massivo sono stati sottoposti a procedura EXIT presso il Policlinico "G. Rodolico-San Marco" di Catania. Tutti i casi sono stati gestiti mediante approccio multidisciplinare con il coinvolgimento di specialisti in medicina materno-fetale, ostetrici, anestesisti, neonatologi e chirurghi pediatrici.

Risultati: Durante la procedura EXIT sono state eseguite toracentesi e/o posizionamento di drenaggi toracici al fine di favorire l'espansione polmonare e consentire una transizione controllata alla vita extrauterina. In tutti i pazienti è stata ottenuta una stabilizzazione cardiorespiratoria efficace, senza complicanze maggiori correlate alla procedura. Il decorso clinico successivo è risultato favorevole ed in tutti è stata intrapresa terapia con octreotide che ha migliorato l'ulteriore evoluzione.

Conclusioni: Nella nostra esperienza, la procedura EXIT si è dimostrata una strategia sicura ed efficace nei casi selezionati di idrope fetale da versamento pleurico massivo. La pianificazione prenatale e la stretta collaborazione multidisciplinare rappresentano elementi essenziali per ottimizzare l'outcome neonatale.

Hedrick HL, Flake AW. Ex Utero Intrapartum Treatment (EXIT): indications and outcomes. Clin Perinatol. 2024.

Mirza FG, et al. EXIT procedure for fetal thoracic abnormalities and hydrops: contemporary management. Prenat Diagn. 2024.

Studio di fattibilità della lock therapy nei cateteri epicutaneo-cavali: verso un più ampio impiego delle strategie di prevenzione delle sepsi catetere-correlate

Giulia Maiocco (1) - Elena Maggiora (1) - Cecilia Nobili (1) - Alessandra Coscia (1) - Francesco Cresi (1)

(1) Terapia Intensiva Neonatale dell'Università degli Studi di Torino, Ospedale Sant'Anna di Torino, Torino, Italia

Obiettivo: Valutare fattibilità e sicurezza procedurale dei lock con soluzioni non eparinate nei cateteri epicutaneo-cavali da 1 Fr (1FrECC) in Terapia Intensiva Neonatale (TIN), come fase preliminare allo sviluppo di protocolli di lock antimicrobico finalizzati alla prevenzione delle sepsi catetere-correlate (CRBSI).

Metodi: Studio prospettico condotto presso la TIN dell'Università di Torino. Sono stati inclusi neonati portatori di 1FrECC in occasione della rimozione elettiva del catetere. Alla sospensione dell'infusione continua è stato eseguito un lock di 60' con soluzione fisiologica (in quantità pari allo spazio morto dell'ECC), seguito da valutazione standardizzata della pervietà tramite flush.

Risultati: Sono stati analizzati 72 1FrECC. Si sono verificate 2 occlusioni post-lock (2,8%): tale frequenza è sovrapponibile al tasso di occlusione degli ECC nel nostro reparto. Entrambe le occlusioni hanno interessato cateteri con permanenza in sede <7 giorni; seppur con i limiti dati dall'esiguo numero di eventi nel gruppo occlusioni, tale discriminante ha mostrato significatività statistica (tabella 1), ed è in linea con quanto riportano D'Andrea e Colleghi, che non hanno descritto episodi di occlusione in 55 procedure analoghe. L'analisi aggregata dei due studi per gli ECC con permanenza ≥7 giorni (57+55=112 lock) suggerisce in tali condizioni un rischio di occlusione inferiore al 3%.

Conclusioni: I lock di 60' con soluzioni non eparinate appaiono fattibili e sicuri negli 1FrECC mantenuti in sede per almeno 7 giorni. Tali risultati supportano la progettazione di studi dedicati alla valutazione dei lock antimicrobici (quali la taurolidina) come possibile strategia di prevenzione delle CRBSI anche per i neonati portatori di 1FrECC.

ABSTRACT MEDICI

Tabella 1. Caratteristiche dei pazienti e dei cateteri nell'intera coorte e nei gruppi con e senza occlusione (N = 72 cateteri in 63 pazienti)

Variabile	ECC (N=72)	Occlusi (n=2)	Non-occlusi (n=70)	p-value
EG (settimane)	31 (28–32)	36 (33–38)	31 (28–32)	0.04*
≤25 settimane	6/72 (8.3%)	0/2 (0%)	6/70 (8.6%)	—
26–28 settimane	15/72 (20.8%)	0/2 (0%)	15/70 (21.4%)	—
29–32 settimane	39/72 (54.2%)	0/2 (0%)	39/70 (55.7%)	—
≥33 settimane	12/72 (16.7%)	2/2 (100%)	10/70 (14.3%)	—
Peso neonatale (g)	1205 (895–1690)	2550 (1730–3370)	1025 (895–1645)	0.07
Peso all'inserzione (g)	1235 (990–1630) §	2430 (1630–3230)	1235 (990–1630) §	0.08
Permanenza (giorni)	11 (7–14)	3 (2–4)	11 (7–14)	0.03*
≥7 giorni	57/72 (79.2%)	0/2 (0%)	57/70 (81.4%)	—
<7 giorni	15/72 (20.8%)	2/2 (100%)	13/70 (18.6%)	—
GDV all'inserzione	4 (2–6)	5 (3–6)	4 (2–8)	1.13
Sesso (% femmine)	37/72 (51.4%)	1/2 (50%)	36/70 (51.4%)	1.00
Punta (% centrale)	57/72 (79.2%)	1/2 (50%)	56/70 (80.0%)	0.38
Estremità (% superiore)	54/72 (75.0%)	1/2 (50%)	53/70 (75.7%)	0.44
Antibiotici (sì/no)	31/72 (43.1%)	1/2 (50%)	30/70 (42.9%)	1.00
Fluconazolo (sì/no)	27/72 (37.5%)	0/2 (0%)	27/70 (38.6%)	0.53
NP (sì/no)	65/72 (90.3%)	2/2 (100%)	63/70 (90.0%)	1.00
Caffeina (sì/no)	50/72 (69.4%)	1/2 (50%)	49/70 (70.0%)	0.52
Ferro (sì/no)	14/72 (19.4%)	0/2 (0%)	14/70 (20%)	1.00
Velocità di infusione nelle ultime 24h (mL/h)	1.00 (0.50–1.45) ‡	2.45 (1.5–3.4)	1.00 (0.50–1.30) ‡	0.07

Variabili continue: mediana (intervallo interquartile, IQR). Per il gruppo con occlusione (n=2), i dati sono riportati come mediana (range), dove il range corrisponde ai due valori osservati.

Esiti perinatali in nati da gravidanze gemellari: studio retrospettivo di un centro di riferimento

Chiara Maltese (1) - Donatella Termini (1) - Giovanni Corsello (2) - Giada Sapienza (1) - Valeria Mineo (1)

(1) Unità operativa di Neonatologia con UTIN, Ospedale "Buccheri La Ferla", Palermo, Italia - (2) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Palermo, Palermo, Italia

Obiettivo: Le gravidanze gemellari sono associate a un aumentato rischio di complicanze neonatali. Lo scopo di questo studio è stato valutare i principali predittori di esiti perinatali avversi nei neonati gemelli, con particolare attenzione a età gestazionale, corionicità, discordanza di peso e modalità di concepimento.

Metodi: È stato condotto uno studio retrospettivo monocentrico presso l'Ospedale Buccheri La Ferla di Palermo, includendo neonati da gravidanza gemellare nati tra ottobre 2024 e ottobre 2025. Sono stati analizzati 88 neonati (44 coppie di gemelli). Gli outcome considerati comprendevano basso peso alla nascita, APGAR/necessità di rianimazione, distress respiratorio, anomalie ecografiche cerebrali e cardiache, anemia, ittero, difficoltà alimentari, sepsi e decesso. Sono stati inoltre costruiti outcome compositi di complicanza severa e complicanze multiple.

Risultati: La coorte comprendeva il 72% di nati pretermine e il 30% di neonati con basso peso alla nascita. Principali complicanze osservate sono state distress respiratorio (40%), ipoglicemia (44%), anemia (30%), alterazioni dell'ecografia transfontanellare (27%), ittero (23%), sepsi (16%), anomalie cardiache (12%). L'età gestazionale più avanzata è risultata associata a una minore probabilità di esiti sfavorevoli. I nati da PMA hanno mostrato una maggiore probabilità di presentare un numero più elevato di complicanze associate. Non sono emerse associazioni statisticamente significative tra corionicità o discordanza di peso e gli esiti principali analizzati.

Conclusioni: L'età gestazionale rappresenta il principale determinante degli esiti neonatali nei gemelli. I nati da PMA sembrano presentare un maggiore burden di complicanze. Questi risultati confermano l'importanza di un monitoraggio perinatale mirato nei gemelli, in particolare nei pretermine e nei concepiti mediante PMA.

Leak anastomotica dopo atresia esofagea: il valore della gestione conservativa in UTIN

Andrea Maria Comisi (1) - Carmine Mattia (1) - Dorothy Catalano (1) - Noemi Contino (1) - Caterina Carpinato (1) - Livia Caponera (1) - Roberta Rocca (1) - Mariacarmela Caracciolo (1) - Maria Annunziata Conversano (1) - Nunzia Decembrino (1) - Marisa Marletta (1) - Agata Bellinvia (1) - Emanuele Liotta (1) - Maria Grazia Scuderi (1) - Vincenzo Di Benedetto (1) - Pasqua Betta (1)

(1) UOC UTIN-Neonatologia "G. Rodolico", AOU Policlinico "G. Rodolico- S.Marco" Catania, Catania, Italia

Introduzione: La leak anastomotica rappresenta una delle principali complicanze dopo la correzione chirurgica dell'atresia esofagea, con incidenza variabile nei diversi centri. Le possibili cause includono tensione dell'anastomosi, ischemia locale, fragilità tissutale del neonato pretermine e difficoltà tecniche intraoperatorie. La gestione ottimale rimane dibattuta, con crescente interesse per approcci conservativi nei casi clinicamente stabili.

Materiali e metodi: Riportiamo la nostra esperienza monocentrica relativa a quattro neonati con leak anastomotica dopo correzione chirurgica di atresia esofagea, ricoverati presso l'UTIN del Policlinico "G. Rodolico" di Catania. La diagnosi è stata posta sulla base di quadro clinico e indagini radiologiche con mezzo di contrasto.

Risultati: Tutti i pazienti sono stati trattati in modo conservativo con digiuno enterale, nutrizione parenterale totale, terapia antibiotica e drenaggio toracico ove indicato. In alcuni casi è stato mantenuto sondino transanastomotico per protezione della sutura. La durata media della leak è stata di 9 ± 3 giorni, la durata della nutrizione parenterale 18 ± 5 giorni e il drenaggio toracico 11 ± 4 giorni. Nessun paziente ha richiesto reintervento chirurgico. Tutti i casi hanno mostrato risoluzione completa della leak con successiva ripresa dell'alimentazione enterale e raggiungimento della piena autonomia nutrizionale.

Conclusioni: La gestione conservativa delle leak anastomotiche si è dimostrata sicura ed efficace nei casi selezionati. Il riconoscimento precoce e il monitoraggio clinico-radiologico permettono di evitare reinterventi chirurgici e migliorare l'outcome neonatale.

Van der Zee DC, Bagolan P, Morini F, et al.
Management of complications after esophageal atresia repair.
J Pediatr Surg. 2021;56(5):843-850.

Laringomalacia severa in paziente con fenotipo complesso: una sfida diagnostica multidisciplinare

Caterina Proietti (1) - Giorgia Ottini (1) - Serena Rossi (2) - Angela Bossi (2) - Massimo Agosti (3) - Silvia Salvatore (4) - Francesca De Bernardi (5)

(1) UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA, UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA, ASST SETTELAGHI, VARESE, Italia - (2) ASST SETTELAGHI, NEONATOLOGIA E TIN - H DEL PONTE - ASST SETTELAGHI, VARESE, Italia - (3) ASST SETTELAGHI, UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA, NEONATOLOGIA E TIN - H DEL PONTE - ASST SETTELAGHI, UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA, VARESE, Italia - (4) UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA, ASST SETTE LAGHI, UNIVERSITA' DEGLI STUDI DELL'INSUBRIA, PEDIATRIA - H DEL PONTE - ASST SETTELAGHI, VARESE, Italia - (5) ASST SETTE LAGHI, UOC OTORINOLARINGOIATRIA - DIPARTIMENTO DI AREA DI NEUROSCIENZE - ASST SETTE LAGHI, VARESE, Italia

Obiettivo: Nei neonati con fenotipo complesso un inquadramento multidisciplinare è essenziale per differenziare anomalie isolate da quadri sindromici e per direzionare la presa in carico, migliorando la qualità delle cure.

Metodi: Descriviamo il caso di O.N., nato a termine con restrizione della crescita, anomalie delle vie aeree e caratteristiche dismorfiche, nel quale il sospetto di una condizione malformativa complessa ha orientato il percorso diagnostico.

Risultati: O.N. nato SGA (<3° centile), presentava facies dismorfica, criptorchidismo destro, ernia inguinale, PFO ed ipotonia del cingolo superiore. A 13 giorni di vita sviluppava insufficienza respiratoria ipercapnica (pCO₂ 82 mmHg); dopo tentativo fallito di intubazione veniva stabilizzato in ventilazione non invasiva. L'angio-TC e la valutazione ORL documentavano laringomalacia di II grado, arteria lusoria retroesofagea e addensamenti disventilativi.

Alla luce del quadro clinico, a 2 mesi il paziente veniva sottoposto a intervento di sovraglottoplastica presso altro istituto. In considerazione del cluster malformativo caratterizzato da dismorfismi, anomalie strutturali respiratorie e vascolari, ipotonia e criptorchidismo venivano richiesti cariotipo, array-CGH ed indagini genetiche avanzate nel sospetto di ciliopatie, RASopatie o microdelezioni cromosomiche, in corso di refertazione.

Il paziente veniva dimesso in respiro spontaneo con indicazione a monitoraggio cardiorespiratorio domiciliare.

Conclusioni: Il caso descritto suggerisce come una precoce valutazione ORL in pazienti con facies dismorfica possa essere utile ad identificare un quadro malformativo delle alte vie aeree, guidando il successivo percorso di cura. L'integrazione di tale dato all'interno del percorso diagnostico-genetico ha permesso di orientare meglio i successivi accertamenti diagnostici e di definire la prognosi neuroevolutiva, consentendo un'adeguata presa in carico multidisciplinare.

Perforazione esofagea iatrogena nel neonato prematuro dopo procedure invasive delle vie aeree e digestive: descrizione di due casi trattati con approccio conservativo

Noemi Contino (1) - Carmine Mattia (1) - Dorothy Catalano (1) - Andrea Maria Comisi (1) - Grazia Maria Palano (1) - Livia Caponera (1) - Roberta Rocca (1) - Mariacarmela Caracciolo (1) - Maria Annunziata Conversano (1) - Nunzia Decembrino (1) - Marisa Marletta (1) - Agata Bellinvia (1) - Emanuele Liotta (1) - Pasqua Betta (1)

(1) UOC UTIN-Neonatologia "G. Rodolico", AOU Policlinico "G. Rodolico- S.Marco" Catania, Catania, Italia

Introduzione: La perforazione esofagea neonatale rappresenta una complicanza rara ma potenzialmente grave, osservata prevalentemente nei neonati prematuri sottoposti a procedure invasive. Tra le principali cause riportate in letteratura figurano l'intubazione endotracheale, il posizionamento di sondini oro/nasogastrici e, più raramente, le procedure di somministrazione minimamente invasiva del surfattante (LISA).

Caso clinico: Descriviamo due neonati prematuri di 30 settimane di età gestazionale, trasferiti da un altro centro presso l'Unità di Terapia Intensiva Neonatale del Policlinico "G. Rodolico-San Marco" di Catania per sospetta perforazione esofagea iatrogena. In entrambi i casi era stata effettuata la somministrazione di surfattante mediante tecnica LISA e, successivamente, a causa di un peggioramento respiratorio, i pazienti erano stati sottoposti a intubazione endotracheale. La diagnosi è stata posta sulla base dei reperti clinico-radiologici, caratterizzati da malposizionamento del sondino nasogastrico associato a raccolte aeree e/o versamento pleurico. Nessuno dei due pazienti ha richiesto drenaggio toracico. Entrambi sono stati trattati con approccio conservativo mediante digiuno enterale, nutrizione parenterale totale, terapia antibiotica e monitoraggio clinico-radiologico seriato. Nel primo caso è stato mantenuto un sondino nasogastrico in corretta sede gastrica fino alla guarigione della lesione, mentre nel secondo caso è stato effettuato esclusivamente monitoraggio conservativo. L'evoluzione clinica è risultata favorevole in entrambi i pazienti, senza necessità di trattamento chirurgico.

Conclusioni: Sebbene rara, la perforazione esofagea deve essere considerata nel neonato prematuro dopo procedure invasive delle vie aeree e digestive. Il riconoscimento precoce e la gestione conservativa in centri di terzo livello consentono nella maggior parte dei casi un esito favorevole.

Efficacia della lattoferrina nel trattamento dell'anemia neonatale: studio clinico osservazionale longitudinale, basato su una coorte mista comprendente dati retrospettivi e follow-up prospettico.

Melanie Arestia (1) - Ottavia Avola (1) - Arianna Toscano (1) - Egle Augello (1) - Federica Torre (1) - Umberto Marco Mannarà (1) - Giuseppe Merli (1) - Roberta Leonardi (1) - Carmine Mattia (1) - Maria Carmela Caracciolo (1) - Maria Conversano (1) - Marisa Marletta (1) - Annarita Bongiovanni (1) - Roberta Concetta Rocca (1) - Agata Giuseppina Bellinvia (1) - Emanuele Liotta (1) - Grazia Maria Palano (1) - Caterina Carpinato (1) - Maria Licciardello (1) - Giovanna Russo (1) - Sebastiano Pergolizzi (1) - Giovanni Luigi Tripepi (2) - Pasqua Betta (1) - Nunzia Decembrino (1)

(1) Università degli studi di Catania, AOU Policlinico G. Rodolico- san Marco, Catania, Italia - (2) Istituto di Fisiologia, CNR, Ospedali Riuniti Reggio Calabria, Reggio Calabria, Italia

Obiettivo: L'anemia neonatale può derivare da emolisi, ridotta produzione eritrocitaria o perdite ematiche. La terapia marziale è spesso poco tollerata e gravata da scarsa compliance. La lattoferrina (Lf), legando il ferro e interagendo con recettori intestinali specifici, ne favorisce l'assorbimento e la biodisponibilità, modulando inoltre l'epcidina.

Abbiamo inteso quindi valutare l'efficacia dell'aggiunta di Lf bovina alla terapia standard con ferro e acido folico nel trattamento dell'anemia neonatale (LAC-Ther-An).

Metodi: Studio osservazionale longitudinale di comparative effectiveness, basato su coorte mista con dati storici e follow-up prospettico. Il gruppo A, trattato con terapia standard più bLf 200 mg/die, comprendeva neonati seguiti da settembre 2024 a marzo 2026 presso l'Ambulatorio di Follow-up Neonatale dell'UTIN dell'AOU Policlinico di Catania P.O G. Rodolico. Il gruppo B, trattato con sola terapia standard, includeva bambini seguiti presso l'Ematologia Pediatrica della stessa AOU tra gennaio 2021 e dicembre 2023.

Risultati: Su 259 pazienti screenati, 199 sono stati arruolati: 143 nel gruppo A e 56 nel gruppo B, con età gestazionale media di 38 settimane. Sono stati analizzati 351 episodi nel gruppo A e 139 nel gruppo B. L'emoglobina basale era comparabile: 10,77 g/dL. Nel gruppo B l'Hb è rimasta stabile nel tempo (10.9 ± 2.6 g/dL T0; 10.5 ± 2.4 g/dL T1; 10.9 ± 1.5 g/dL T2); nel gruppo A è aumentata progressivamente (10.9 ± 2 g/dL T0; 11.7 ± 1.4 g/dL T1; 11.7 ± 1.4 g/dL T2) con differenza significativa tra i due gruppi ($p=0,004$).

Conclusioni: L'aggiunta di bLf alla terapia standard determina un miglioramento significativo e sostenuto dell'emoglobina.

Valutazione delle competenze nell'alimentazione orale in neonati pretermine attraverso il suono della deglutizione: studio pilota

Valeria Crisci (1) - Maurizio Giordano (2) - Violante Fonterico (2) - Alessandro Pipolo (2) - Desiree Sordino (2) - Danila Azzolina (3) - Giuseppe De Bernardo (2)

(1) Università degli Studi di Salerno, Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria "Scuola Medica Salernitana", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Salerno, Italia - (2) Ospedale Buon Consiglio Fatebenefratelli, Dipartimento Materno-Infantile, U.O.C. Pediatria, Neonatologia e UTIN, Napoli, Italia - (3) Università degli Studi di Napoli "Federico II", Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Unità di Biostatistica e Metodologia degli Studi Clinici, Centro di Ricerca Clinica DEMeTra, Napoli, Italia

Obiettivo: Osservare la maturazione delle competenze nell'alimentazione orale attraverso la valutazione non invasiva del suono della deglutizione in neonati moderate preterm e late preterm, confrontandoli con un gruppo di neonati a termine.

Metodi: La valutazione verrà effettuata mediante NeoSAFE, dispositivo medico non invasivo che, attraverso sensori adesivi monouso, monitora la respirazione e gli eventi di deglutizione durante una sessione di alimentazione orale al seno o al biberon della durata standard di 2 minuti. I dati sono riassunti in dieci parametri clinici. Durante la poppata il neonato sarà sotto monitoraggio cardiosaturimetrico continuo per la rilevazione di eventi avversi. Le misurazioni nei neonati pretermine saranno effettuate a cadenza settimanale fino al raggiungimento dell'età gestazionale di 37 settimane o alla dimissione. Nel confronto tra i gruppi di neonati particolare attenzione verrà posta sul parametro "Conteggio degli eventi di inspirazione dopo deglutizione".

Risultati: Gli eventi di inspirazione dopo deglutizione vengono considerati indice di un pattern meno maturo e meno protettivo delle vie aeree. Si ipotizza che la loro frequenza diminuisca progressivamente con l'aumentare dell'età postmestruale e che i neonati moderate preterm mostrino una traiettoria di maturazione più lenta rispetto ai late preterm e ai neonati a termine.

Conclusioni: Lo studio pilota in corso ha lo scopo di evidenziare una eterogeneità in relazione all'età gestazionale nel raggiungimento di una buona coordinazione suzione-deglutizione-respirazione, per cui l'avvio dell'alimentazione orale dovrebbe essere personalizzata e non strettamente correlata all'età gestazionale. Inoltre la registrazione del suono della deglutizione potrebbe rappresentare un utile strumento per consentire una dimissione in sicurezza dei neonati pretermine.

Differenze di genere nell'accesso alla terapia intensiva neonatale per bronchiolite da rsv: analisi ai tempi del Nirsevimab

Alessandro Ruzzarin (1) - Fiorenzo Lupi (1) - Luca Massenzi (1) - Alex Staffler (1)

(1) Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale San Maurizio, Bolzano, Italia

Obiettivo: Valutare le differenze cliniche di genere e l'impatto dell'immunoprofilassi con Nirsevimab nei ricoveri pediatrici epidemici (2020-2026).

Metodi: Sono stati analizzati tutti i pazienti ricoverati presso l'Ospedale di Bolzano per bronchiolite VRS-relata, confrontando le stagioni epidemiologiche 2020-2024 con le stagioni 2024-2026 tramite test statistici parametrici e non parametrici.

Risultati: I pazienti ricoverati nelle stagioni epidemiche dal 2020 al 2024 (174 pazienti, 43.9% femmine) non mostravano differenze di genere per età, saturazione e necessità di supporto respiratorio. I maschi presentavano un peso all'arrivo significativamente maggiore (6195.0 vs 5472.8 grammi, $p=0.04$), ma il trasferimento in terapia intensiva (TI) è stato significativamente superiore nelle femmine (23.5% vs 9.2%, $p=0.03$).

Nel periodo 2024-2026, il Nirsevimab ha ridotto i ricoveri annuali (22 casi rispetto alla precedente media di 45), equamente distribuiti tra i generi (50.0%). Le differenze precedentemente documentate non hanno più trovato significatività statistica. L'analisi statistica ha evidenziato che i 9 pazienti trasferiti in TI avevano tutti meno di 6 mesi e la prematurità raggiungeva il 75% nelle femmine (0% nei maschi). L'analisi multivariata ha confermato che le femmine premature presentavano un rischio fortemente aumentato di accesso alla TI (OR: 18.0, $p=0.06$), con minor peso alla nascita e degenza maggiore. Considerando i soli pazienti immunoprofilassati con Nirsevimab, il genere femminile non costituiva più un fattore di rischio per l'accesso in TI ($p=0.58$).

Conclusioni: Il Nirsevimab ha ridotto le differenze epidemiologiche tra i due generi, diminuendo il maggior rischio di ricorso alla TI precedentemente osservato nel genere femminile.

Un magazzino intelligente per la neonatologia del futuro nel nuovo ospedale di Pisa

Barbara Barni (1) - Federica Lunardi (1) - Elena Favre (1) - Rosa Teresa Scaramuzzo (1) - Luca Filippi (1) - Rossella Giunti (1)

(1) NEONATOLOGIA, AZIENDA OSPEDALIERA UNIVERSITARIA PISANA, PISA, Italia

Obiettivo: Adottare un nuovo allestimento con sistema informatizzato di gestione Kanban del magazzino del reparto di Neonatologia AOUP, finalizzato ad una gestione più efficiente dei dispositivi altamente specialistici con riduzione degli sprechi e una più adeguata programmazione degli approvvigionamenti. Investire sulle competenze del personale sperimentando un nuovo sistema propedeutico al cambiamento organizzativo verso il nuovo ospedale.

Metodi: È stata effettuata la mappatura dello stato attuale pre e post allestimento del nuovo magazzino (Value Stream Map) con rilevazione dei tempi di riordino, è stata fatta poi l'analisi delle cause radice (ISHIKAWA), dedicata una formazione specifica al personale del setting e successivamente somministrato un questionario informatizzato a tutti gli utilizzatori distinti per funzione.

Risultati: A distanza di 6 mesi dall'implementazione abbiamo ottenuto una riduzione del 75% del tempo uomo destinato al riordino e controllo del magazzino, è stato inoltre rilevato un indice di soddisfazione degli operatori coinvolti nell'organizzazione del 90%, mentre il personale utilizzatore ha avuto una percentuale di soddisfazione del 83%.

Conclusioni: Questo Progetto racconta la sperimentazione di una innovazione per il Nuovo Santa Chiara in Cisanello a Pisa. Abbiamo scelto la Terapia Intensiva Neonatale, in quanto setting caratterizzato da alto consumo e alta specializzazione di dispositivi medici e presidi per l'assistenza, un layout ben definito e condiviso nel futuro ospedale e per l'ampia collaborazione e l'entusiasmo degli stakeholders, ottenendo risultati più che soddisfacenti.

Il consumo di pesce in gravidanza influenza la composizione del latte a 30 giorni dal parto

Maurizio Giordano (1) - Desiree Sordino (1) - Giacomo Pepe (2) - Matteo Delli Carri (2) - Giuseppe De Bernardo (1)

(1) Dipartimento della Mamma e del Bambino, Ospedale Buon Consiglio Fatebenefratelli, Napoli, Napoli, Italia - (2) Dipartimento di Farmacia, Università di Salerno, Salerno, Italia

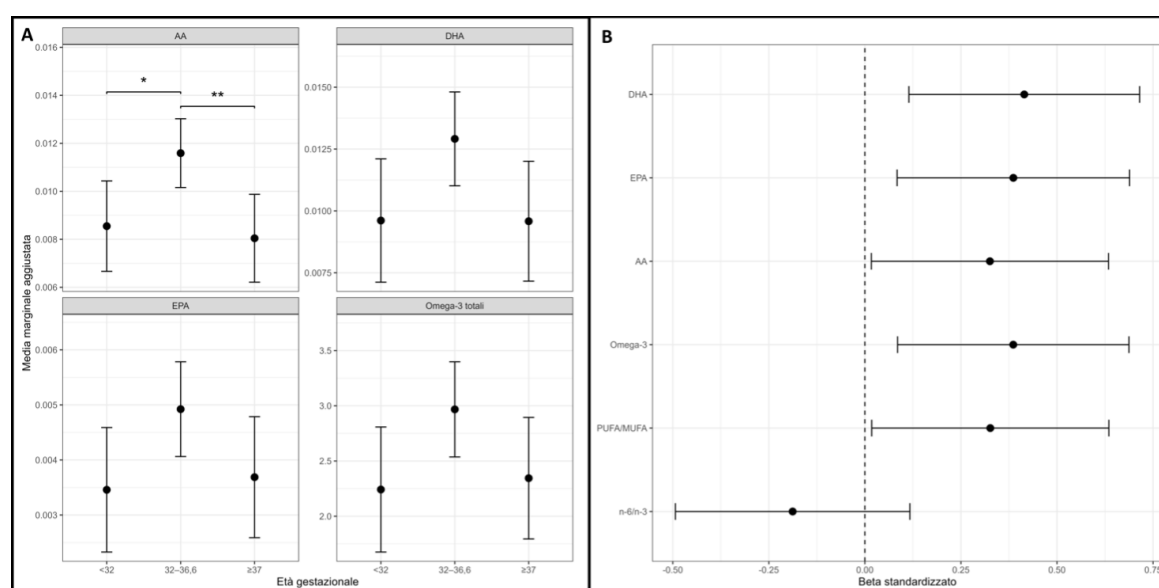
Obiettivo: Valutare l'influenza dell'età gestazionale, del consumo materno di pesce, della supplementazione con DHA e del BMI materno sulla composizione in acidi grassi del latte umano a 7 (T7) e a 30 giorni (T30) dal parto.

Metodi: È stato condotto uno studio di coorte prospettico osservazionale. Sono stati analizzati campioni di latte materno raccolti da madri che avevano partorito a <32 settimane, 32–36,6 settimane e ≥37 settimane di età gestazionale. L'associazione tra la composizione lipidica del latte, l'età gestazionale, il consumo settimanale di pesce, la supplementazione con DHA e BMI materno è stata valutata mediante modelli di regressione lineare multivariata.

Risultati: Al T7, le madri che avevano partorito tra 32 e 36,6 settimane presentavano concentrazioni aggiustate più elevate di DHA, EPA, AA e omega-3 totali rispetto agli altri gruppi gestazionali (Figura 1A). Al T30, nei modelli di regressione lineare multivariata, solo il consumo materno di pesce è risultato associato a concentrazioni più elevate di DHA (coefficiente di regressione 0,415; IC95% 0,115–0,715), EPA (0,386; IC95% 0,084–0,689), omega-3 totali (0,386; IC95% 0,085–0,687), rapporto PUFA/MUFA (0,326; IC95% 0,018–0,635) e AA (0,325; IC95% 0,017–0,634) (Figura 1B).

Conclusioni: L'età gestazionale influenza il profilo lipidico del latte nelle prime fasi della lattazione, mentre dopo il primo mese, il principale determinante della composizione in acidi grassi è il consumo di pesce.

Figura 1



Ascite fetale: l'importanza della diagnosi prenatale nell'assistenza al neonato in sala parto

Alessandra Del Giudice (1) - Valeria Crisci (2) - Manuela Pugliese (1) - Valentina Fatigati (1) - Gianmarco Stornaiuolo (2) - Violante Fonterico (2) - Maurizio Giordano (2) - Giuseppe de Bernardo (2)

(1) Divisione Pediatria, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, Napoli, Italia - (2) Dipartimento Materno Infantile, Ospedale Buon Consiglio Fatebenefratelli, Napoli, Italia

Obiettivo: Descrivere il percorso diagnostico di un neonato con ascite fetale e il relativo iter assistenziale e terapeutico post partum.

Metodi: Analisi retrospettiva dei dati clinici e strumentali raccolti durante il ricovero e successivo follow-up.

Risultati: Nato a 33 settimane tramite taglio cesareo d'emergenza per peggioramento ecografico di un'ascite fetale. Alla nascita, presentava con addome disteso, violaceo e con evidente reticolo venoso. Veniva ventilato con maschera facciale in PPV (Figura 1) e dopo circa 30 secondi ripresa del respiro spontaneo, con pianto valido e saturazione in target. L'assistenza respiratoria proseguiva, quindi, in cPAP nasale. APGAR 6, 8 e 8. Si eseguiva una paracentesi ecoguidata con drenaggio di 350 ml di liquido corpuscolato di colore citrino (Figura 2) e veniva posizionato un catetere venoso ombelicale. Veniva praticata una laparotomia che rivelava la presenza di meconio libero in addome e aderenze tra le anse e il fegato. È stato rinvenuto un pacchetto di anse ileali necrotiche incarcerate in un difetto del mesotelio e attorcigliate su sé stesse. Le anse venivano quindi liberate tramite resezione e veniva confezionata un'ileostomia.

Conclusioni: L'ascite neonatale isolata è un accumulo di liquido in cavità addominale, in assenza di versamenti in altri distretti sierosi, la cui eziologia può essere multifattoriale. Il caso ha evidenziato l'importanza della diagnosi precoce di ascite neonatale per una corretta assistenza in sala parto e per un'efficace gestione terapeutica.

Figura 1



Figura 2



POSTER

ABSTRACT MEDICI

Un ospite inatteso nel neonato febbrile: un caso di batteriemia da streptococco di gruppo A

Alia Zerbato (1) - Raffaele Coppola (1) - Veronica Russo (1) - Maria Boccia (1) - Elisabetta D'Addio (1) - Maria Teresa Grimaldi (1) - Speranza Cioffi (1) - Valentina Verde (1) - Alessandro Pennarella (1) - Gaetano Bottigliero (1)
(1) ASL Caserta, P.O. "San Giuseppe Moscati", Aversa, Italia

Obiettivo: Lo *Streptococcus pyogenes* di gruppo A (GAS) è un cocco Gram-positivo aerobio, responsabile di un'ampia gamma di infezioni, che vanno da forme superficiali a manifestazioni invasive severe. La batteriemia da *Streptococco* di gruppo A, nel periodo neonatale, rappresenta un evento raro, ma potenzialmente gravato da elevata morbidità.

Metodi: Si descrive il caso del piccolo Salvatore, nato a termine (38 settimane di EG), da parto spontaneo, AGA. Fenomeni perinatali riferiti normoevoluti; anamnesi negativa per fattori di rischio infettivi. Il piccolo giungeva alla nostra attenzione a 20 giorni di vita, per comparsa di una tumefazione eritematosa, calda e dolente al tatto a livello della regione retroauricolare e latero-cervicale destra, associata a febbre.

Risultati: All'ingresso, venivano effettuati esami ematochimici, emocoltura, urinocoltura e rachicentesi, con avvio nella prima ora di terapia antibiotica endovenosa empirica (ampicillina-sulbactam e netilmicina). Gli esami evidenziavano incremento degli indici di flogosi: PCR 13.78 mg/dl (0-0.5), PCT 1.22 ng/ml (0-0.5). L'emocoltura è risultata positiva per *Streptococcus Pyogenes* (gruppo A), non meticillino-resistente, mentre liquor e urinocoltura hanno mostrato assenza di sviluppo microbico. Dopo 24 ore dall'inizio della terapia, il paziente presentava completa defervescenza e significativa riduzione della tumefazione. Dopo 8 giorni di trattamento endovenoso, veniva effettuato switch a terapia orale con ulteriore miglioramento clinico.

Conclusioni: La batteriemia da GAS, sebbene rara nel neonato (circa 4-5 casi ogni 100.000 nei bambini di età inferiore a 2 anni), deve essere considerata nella diagnosi differenziale delle infezioni invasive febbrili. Il riconoscimento tempestivo e l'immediata terapia antibiotica consentono un'evoluzione favorevole e riducono il rischio di complicanze severe.

Quando la diarrea precede il coinvolgimento neurologico: meningoencefalite da enterovirus nel neonato con outcome favorevole.

Veronica Russo (1) - Raffaele Coppola (1) - Gaetano Bottigliero (1) - Alia Zerbato (1) - Maria Boccia (1) - Elisabetta D'Addio (1) - Maria Teresa Grimaldi (1) - Speranza Cioffi (1) - Valentina Verde (1)

(1) UOC Neonatologia e Pediatria, PO S.G.Moscato, Aversa, Italia

Obiettivo: Descrivere il caso di una meningoencefalite neonatale da Enterovirus a esordio gastroenterico, caratterizzata da successiva comparsa di sintomi neurologici e favorevole evoluzione clinico-radiologica.

Metodi: Lattante di sesso maschile, 20 giorni di vita, nato a termine da gravidanza e parto fisiologici, ricoverato per febbre (38,2°C), diarrea acquosa e riduzione dell'alimentazione. All'ingresso presentava condizioni cliniche stabili; gli esami ematochimici evidenziavano leucociti 12.000/mm³, PCR 8 mg/dL e procalcitonina negativa. Dopo 48 ore comparivano irritabilità marcata, pianto inconsolabile ed episodi di ipotonia. Veniva pertanto eseguita puntura lombare e avviata terapia antibiotica empirica.

Risultati: L'analisi del liquor mostrava pleiocitosi linfocitaria (140 cellule/mm³), lieve iperproteinorachia e glicorachia normale; la PCR su liquor risultava positiva per Enterovirus. Emocolture e urinocoltura erano negative, consentendo la sospensione della terapia antibiotica. Il paziente veniva gestito con monitoraggio subintensivo neonatale, idratazione endovenosa e sorveglianza neurologica seriata. Non si verificavano crisi convulsive né compromissione cardiorespiratoria. Il quadro neurologico regrediva progressivamente entro 5-6 giorni, con normalizzazione della PCR entro il settimo giorno. La RM encefalo eseguita a 30 giorni dall'esordio non evidenziava alterazioni della sostanza bianca o grigia né segni di danno ischemico o infiammatorio. Al follow-up a 1 e 3 mesi il bambino presentava accrescimento adeguato, esame neurologico normale e assenza di sequele clinicamente evidenti.

Conclusioni: Nel neonato, l'infezione da Enterovirus può esordire con sintomi gastrointestinali aspecifici e successivo interessamento del sistema nervoso centrale. La diagnostica molecolare sul liquor rappresenta uno strumento essenziale per una diagnosi tempestiva. Il caso descritto conferma che, in assenza di lesioni neuroradiologiche, il coinvolgimento neurologico può associarsi a un outcome favorevole.

Immunoprofilassi con NIRSEVIMAB: impatto e prospettive - le evidenze riscontrate nel primo livello di Villafranca Veronese

Giuseppe Menna (1) - Alessandro Bodini (1) - Elena Ferron (1) - Roberta Opri (1) - Francesca Opri (1) - Patrizia Lotartaro (1) - Matteo Pogliaghi (1) - Ruggero Lanzafame (1) - Martina Finamore (1) - Giorgio Parise (2)

- (1) Villafranca Veronese AULSS9 VR, VILLAFRANCA VERONESE, Italia - (2) UNITÀ OPERATIVA SEMPLICE DIPARTIMENTALE LABORATORIO DI ANALISI CLINICHE E MICROBIOLOGICHE, Marcello Magalini, VILLAFRANCA VERONESE, Italia

1. DESCRIZIONE DELL'ATTIVITÀ

La Regione Veneto nel 2024 ha introdotto l'immunoprofilassi con Nirsevimab, Vs neonati nella prima stagione invernale, erogata dai Punti Nascita o PLS.

Dopo due anni ci siamo proposti di sensibilizzare maggiormente le famiglie al vaccino VRS per le gravide, tramite Audit interni che coinvolgessero il personale ostetrico, ginecologico dei consultori cavalcando il volano motivazionale dei dati positivi del follow-up bronchiolare: riduzione al 90% dei ricoveri.

2. RISULTATI

Totale nati nel 2024 :580, profilassi per i nati in stagione epidemica 81%; nel 2025 totale: 574. Nel periodo 01/10/2025 al 31/03/2026 : 290 nuovi nati e 249 (85,9%) immunizzati. Madri vaccinate in gravidanza 2,5%. Nel 2026 consultando i nostri dati l'età media di esordio dei sintomi sale a 12,7 mesi. Le positività maggiormente riscontrate: Rhinovirus/Enterovirus (6 casi – 31,6%), Metapneumovirus (4 casi – 21%), Coronavirus HKU1 (4 casi – 21%), RSV (4 casi – 21%), Influenza (3 casi – 15,8%), Parainfluenza (2 casi – 10,5%), Adenovirus (1 caso – 5,2%) e nessuno ricoverato in TIN.

3. CONCLUSIONI E TAKE HOME MESSAGE

I dati evidenziano un cambiamento significativo dell'epidemiologia della bronchiolite. L'efficacia dell'immunoprofilassi è indubbia. L'aumento dei numeri raggiunti per la immunoprofilassi ci soddisfano e ci mettono in linea con i dati di letteratura ma a noi non basta poiché il percorso informativo alle gravide deve essere migliorato e non rimanere un unicorno gestionale. I risultati brillanti della sinergia profilattica su madre e neonato non si possono ignorare.

Noi sosteniamo l'inserimento per tutte le Regioni dell'immunoprofilassi nel Calendario della Vita e la vaccinazione VRS per le gravide selezionate.

Encefalopatia neonatale severa e stroke emorragico come presentazione d'esordio della sindrome di Schaaf-Yang: case report

Simone Ziccardi (1) - Laura Palliotti (1) - Costanza Viti (1) - Caterina Coradeschi (2) - Gemma Stazzoni (2) - Elenia Giometti (3) - Barbara Tomasini (2) - Simona Negro (2)

(1) Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Pediatria Clinica, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia - (2) Dipartimento della Donna e dei Bambini, Divisione di Terapia Intensiva Neonatale, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italia - (3) Dipartimento Professioni Tecnico Sanitarie, della Riabilitazione e della Prevenzione. UOC Professioni Sanitarie Riabilitative, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italia

Obiettivo: La sindrome di Schaaf-Yang (SYS), causata da varianti patogenetiche del gene MAGEL2, è una malattia rara e invalidante caratterizzata da ipotonia neonatale, artrogriposi, difficoltà alimentari, ritardo dello sviluppo neurologico e di crescita. La presenza di manifestazioni cerebrovascolari non è mai stata descritta.

Metodi: Revisione retrospettiva della documentazione clinica del paziente e della letteratura utilizzando le seguenti parole chiave "Schaaf-Yang Syndrome; Neonatal Encephalopathy; Sinus Venous Thrombosis".

Risultati: Descriviamo il caso di un neonato a termine, nato da parto spontaneo dopo gravidanza fisiologica, che presentava fin dalla nascita encefalopatia severa con ipotonia generalizzata, grave iporeattività e ipomotricità, insufficienza respiratoria, artrogriposi, piedi in atteggiamento equino-varo, micrognazia, clinodattilia e criptorchidismo. Il neuroimaging evidenziava emorragia intraventricolare bilaterale e parenchimale frontale destra, compatibile con esiti di trombosi dei seni venosi, trattata poi con enoxaparina sottocute a dosaggio profilattico (75 UI/kg ogni 12 ore). Il decorso clinico risultava complicato da crisi epilettiche trattate con fenobarbital, idrocefalo tetraventricolare con necessità di posizionamento di reservoir Ommaya, necessità di supporto ventilatorio, difficoltà alimentari da ipotonia orofaringea e progressivo sviluppo di quadro funzionale di tetraparesi ipotonica. Le indagini metaboliche e genetiche di primo livello risultavano negative; l'analisi dell'esoma identificava variante patogenetica del gene MAGEL2, in eterozigosi, ereditata dal padre.

Conclusioni: L'associazione fra SYS ed interessamento cerebrovascolare non è mai stata descritta in letteratura, perciò ulteriori approfondimenti sono necessari per definirne la relazione. Il caso presentato supporta l'importanza dell'integrazione precoce della diagnostica genomica nei neonati con encefalopatia severa e dismorfismi per favorire una diagnosi e una presa in carico multidisciplinare tempestive.

Sindrome di Prune Belly in un neonato a termine: case report

Lorenzo Miccio (1) - Dario Riccardi (2) - Ciro Barone (2) - Marcello Napolitano (2)

(1) Ospedale Evangelico Betania, Università degli studi di Siena, Napoli, Italia - (2) Ospedale Evangelico Betania, Ospedale Evangelico Betania, Napoli, Italia

Obiettivo: Descrivere un caso di Sindrome di Prune Belly (PBS) diagnosticata alla nascita in un contesto di sorveglianza prenatale incompleta, evidenziando l'importanza del riconoscimento clinico neonatale precoce e della tempestiva presa in carico multidisciplinare.

Metodi: Descrizione clinica di un neonato maschio nato a 39.5 settimane via parto spontaneo vaginale, AGA (peso 3490 g), Apgar 8/9. La madre non aveva eseguito screening del I e II trimestre; unica ecografia prenatale a 27 settimane con riscontro di reni multicistici bilaterali. Alla nascita venivano eseguiti esame obiettivo completo ed ecografia addominale.

Risultati: L'esame obiettivo neonatale evidenziava la triade classica della PBS: ipoplasia della parete addominale, criptorchidismo bilaterale e arteria ombelicale unica. L'ecografia postnatale confermava reni displasici bilaterali con idronefrosi di IV grado. Si riscontravano inoltre coane imperforata e ano pervio. Veniva posizionato catetere vescicale (Foley 6 Fr) per uropatia ostruttiva. Il neonato veniva trasferito presso centro terziario per gestione multidisciplinare specializzata.

Conclusioni: La PBS è una condizione rara ma grave, che richiede diagnosi tempestiva e approccio multidisciplinare. Questo caso sottolinea come, anche in assenza di adeguato follow-up prenatale, il riconoscimento clinico neonatale immediato sia determinante per la prognosi. Il trasferimento precoce a centri ad alta specializzazione urologica e chirurgica risulta fondamentale.

Oltre le apparenze cliniche: miopatia tubulare (MTM1) in un neonato con emimelia fibulare, asfissia perinatale e pneumotorace bilaterale recidivante.

Costanza Viti (1) - Simone Ziccardi (1) - Emma Giorgia Sestini (1) - Barbara Tomasini (1) - Martino Landi (1) - Marco Masutti (1) - Simona Negro (1) - Caterina Coradeschi (1) - Sara Cecchi (1)

(1) Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Pediatria Clinica, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia

Titolo: Oltre le apparenze cliniche: miopatia tubulare (MTM1) in un neonato con emimelia fibulare, asfissia perinatale e pneumotorace bilaterale recidivante.

Obiettivo: Descrivere un caso di emimelia fibulare (EF) associata a gravi complicanze sistemiche neonatali, evidenziando come la complessità fenotipica debba indirizzare verso una diagnostica genetica precoce per evitare errori di attribuzione eziologica legati a fattori prenatali confondenti.

Metodi: Analisi del decorso clinico e della gestione multidisciplinare di un neonato a termine con diagnosi prenatale di EF destra. Alla nascita il paziente ha presentato encefalopatia ipossico-ischemica secondaria ad asfissia perinatale e sospetta SAM, richiedendo rianimazione avanzata, ventilazione a pressione positiva e successivo supporto respiratorio non invasivo. Dopo un iniziale miglioramento clinico ed emogasanalitico, il quadro è stato complicato da pneumotorace iperteso trattato mediante intubazione, HFOV-VG e drenaggio pleurico. Successivamente il decorso è stato aggravato dall'insorgenza di un ulteriore pneumotorace controlaterale e ipertensione polmonare. La persistente ipossiemia ha impedito il completamento dell'ipotermia terapeutica avviata precocemente. Considerata la gravità del quadro clinico, non completamente spiegata dagli eventi perinatali, e l'anamnesi familiare positiva per pneumotorace spontaneo, è stato eseguito il sequenziamento dell'esoma in trio (trio-WES).

Risultati: La WES ha rivelato una variante emizigote patogena nel gene MTM1, confermando la diagnosi di miopatia tubulare legata al cromosoma X quale eziologia dell'insufficienza respiratoria. L'EF è invece risultata un reperto incidentale del tutto indipendente.

Conclusioni: Questo caso evidenzia il rischio di attribuire erroneamente quadri clinici complessi a fattori prenatali già noti. In presenza di malformazioni congenite associate a manifestazioni cliniche atipiche o sproporzionate rispetto al quadro iniziale, le tecnologie di Next Generation Sequencing (NGS) consentono una diagnosi tempestiva e l'attivazione di percorsi assistenziali multidisciplinari dedicati.

Dalle anomalie articolari al sospetto di una connettivopatia sistemica: una presentazione neonatale di sindrome di loeys-dietz.

Laura Palliotti (1) - Emma Giorgia Sestini (1) - Martino Landi (1) - Marco Masutti (1) - Sara Cecchi (1) - Barbara Tomasini (1) - Alice Bianciardi (2) - Gemma Stazzoni (1)

(1) Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo, Pediatria Clinica, Università degli Studi di Siena, Siena, Italia - (2) Dipartimento Professioni Tecnico Sanitarie, della Riabilitazione e della Prevenzione, UOC Professioni Sanitarie Riabilitative, Siena, Italia

Titolo: Dalle anomalie articolari al sospetto di una connettivopatia sistemica: una presentazione neonatale di sindrome di Loeys-Dietz.

Obiettivo: La sindrome di Loeys-Dietz (LDS) è una rara malattia ereditaria del tessuto connettivo, causata da alterazioni della via di segnalazione del TGF- β e caratterizzata da aneurismi aortici, manifestazioni scheletriche multisistemiche, anomalie cutanee, ipotonia e ritardo motorio. Nei neonati, le complicanze vascolari e gli eventi intracerebrali possono verificarsi già nelle prime settimane di vita. Per questo, è fondamentale identificare precocemente tale condizione e iniziare un trattamento appropriato.

Metodi: Revisione retrospettiva della documentazione clinica di un neonato pretermine, sottoposto alla nascita a valutazione multispecialistica per quadro malformativo complesso, senza reperti prenatali suggestivi.

Risultati: Alla nascita (35 settimane di EG) la paziente presentava distress respiratorio con necessità di assistenza ventilatoria, lussazione congenita bilaterale delle anche (Graf IV) e delle ginocchia, artrogriposi delle mani e dei piedi. La diagnostica multidisciplinare ha inoltre evidenziato le seguenti anomalie: dotto arterioso malformativo non emodinamicamente significativo, ectasia del bulbo aortico, assottigliamento del corpo calloso, semplificazione dei giri frontali, ipoplasia cerebellare e idromielia, orientando verso la diagnosi di una connettivopatia sistemica. L'analisi genetica, mediante Next Generation Sequencing, ha identificato una variante de novo del gene di TGFB2, confermando la sindrome di Loeys-Dietz.

Conclusioni: Questo caso sottolinea l'importanza di un precoce approfondimento genetico nei pazienti con lussazioni articolari congenite e coinvolgimento multisistemico. La diagnosi tempestiva di sindrome di Loeys-Dietz tipo II ha consentito l'avvio di un follow-up multidisciplinare e di una sorveglianza cardiovascolare precoce, fondamentali per la prevenzione delle complicanze maggiori.

Dall'anamnesi alla diagnosi. un raro caso di displasia setto-ottica neonatale: quando sospettarlo anche in assenza di familiarità positiva

Chiara Mileti (1) - Marina Natale (1) - Marta Capocasale (1) - Maria Pia Spalierno (1) - Raffaella Cavallone (1) - Angela Giannotta (1) - Filomena Aliani (1) - Antonio Locorotondo (1) - Michele Quercia (1)

(1) U.O.C. di Neonatologia e TIN, P.O. "Di Venere", ASL Bari, Bari, Italia

Obiettivo: Descrivere la presentazione clinica, l'iter diagnostico e la gestione terapeutica precoce in epoca neonatale di un caso di displasia setto-ottica (SOD) ad esordio neonatale.

Metodi: Sono stati presi in esame i dati clinici, strumentali e laboratoristici di un neonato ricoverato presso la nostra TIN. Durante il ricovero sono stati effettuati: ecografia transfontanellare, risonanza magnetica encefalo, fundus oculi, profilo endocrinologico dell'asse ipotalamo-ipofisi, ecografia addominale, cariotipo, SNP-array e WES (whole exome sequencing).

Risultati: Neonato a termine da parto spontaneo dopo gravidanza normodecorsa in assenza di fattori di rischio prenatali significativi (segnalata solo la giovane età materna). Il decorso perinatale è stato complicato da: distress respiratorio neonatale, causa di basso indice APGAR, ipoglicemia e ittero persistente da iperbilirubinemia diretta. Eseguita ecografia transfontanellare che ha evidenziato Agenesia del Setto Pellucido associata a formazione cistica temporale, reperti confermati alla RMN encefalo. Nel sospetto di displasia setto-ottica, richiesto esame del Fundus Oculi con riscontro di Ipoplasia del Nervo Ottico bilaterale, confermando l'ipotesi diagnostica. È stata pertanto effettuata analisi genetica del cariotipo e SNP-array risultate nella norma. Per il riscontro occasionale all'ecografia addome di ipoplasia surrenalica bilaterale, eseguito studio ormonale dell'asse ipotalamo-ipofisi con successiva diagnosi di ipotiroidismo subclinico.

Conclusioni: Se pur rara, la SOD rappresenta una frequente causa di cecità nei paesi sviluppati, deficit di GH e ritardo dello sviluppo psico-motorio (principali fattori prognostici negativi). L'eterogeneità dello spettro fenotipico e l'elevato burden di malattia sottolineano l'importanza dell'identificazione precoce dei neonati a rischio, anche in assenza di una storia familiare positiva, al fine di avviarli al follow up specialistico multidisciplinare sì da minimizzare l'evoluitività della patologia.

Incremento della saturazione regionale splancnica durante l'exsanguinotrasfusione in una neonata con sindrome da chilomicronemia familiare

Prudenza Rago (1) - Mariabeatrice D'Agostini (1) - Andrea Bordugo (2) - Flavio Faletra (3) - Carla Pittini (4) - Giulia Paviotti (4)

(1) Università degli Studi di Udine, Dipartimento di Medicina, Ospedale S.M. della Misericordia, Udine, Italia - (2) Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC), Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare, Ospedale S.M. della Misericordia, Udine, Italia - (3) Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC), Istituto di Genetica Medica, Ospedale S.M. della Misericordia, Udine, Italia - (4) Azienda Sanitaria Universitaria Friuli Centrale (ASUFC), Dipartimento Mamma-Bambino, Ospedale S.M. della Misericordia, Udine, Italia

Obiettivo: Descrivere un caso clinico di una neonata con sindrome da chilomicronemia familiare (FCS) trattata con exsanguinotrasfusione (ET) in cui la saturazione regionale splancnica viene monitorata con spettroscopia nel vicino infrarosso (NIRS) durante la procedura.

Metodi: Una neonata di 23 giorni è stata ricoverata per ipoalimentazione, disturbi addominali, feci acquose con sangue e campioni ematici marcatamente lipemici con livelli di lipidi indosabili. Nel sospetto di FCS, successivamente confermata geneticamente, è stato avviato il digiuno con idratazione endovenosa. Tuttavia, i trigliceridi permanevano estremamente elevati (21.160 mg/dl) e la sintomatologia addominale persisteva associata al riscontro di lipemia retinalis. Poiché la plasmaferesi non era praticabile a causa della mancanza di attrezzature di dimensioni adeguate e dei potenziali rischi procedurali, è stata effettuata l'ET. Il monitoraggio NIRS tramite il sistema INVOS™5100C è stato registrato durante l'ET per la valutazione continua della saturazione regionale di ossigeno cerebrale e addominale (rSO₂).

Risultati: Durante l'ET, la rSO₂ addominale è aumentata progressivamente dal 32% al 74%, mentre la rSO₂ cerebrale è passata dal 66% all'80% (Figura 1). La procedura ha determinato una marcata riduzione dei trigliceridi (3574 mg/dl 8 ore dopo l'ET), ulteriormente in calo nei giorni successivi (Figura 2), associata alla risoluzione del quadro clinico.

Conclusioni: L'aumento della rSO₂ addominale durante l'ET suggerisce un miglioramento dell'ossigenazione splancnica, probabilmente dovuto all'incremento della perfusione secondaria alla rimozione dei chilomicroni dal microcircolo, supportando il potenziale ruolo del monitoraggio NIRS come indicatore non invasivo e real-time della perfusione splancnica e della risposta all'ET nella FCS.

Figura 1 - Saturazione regionale addominale e cerebrale (rSO₂) durante l'ET

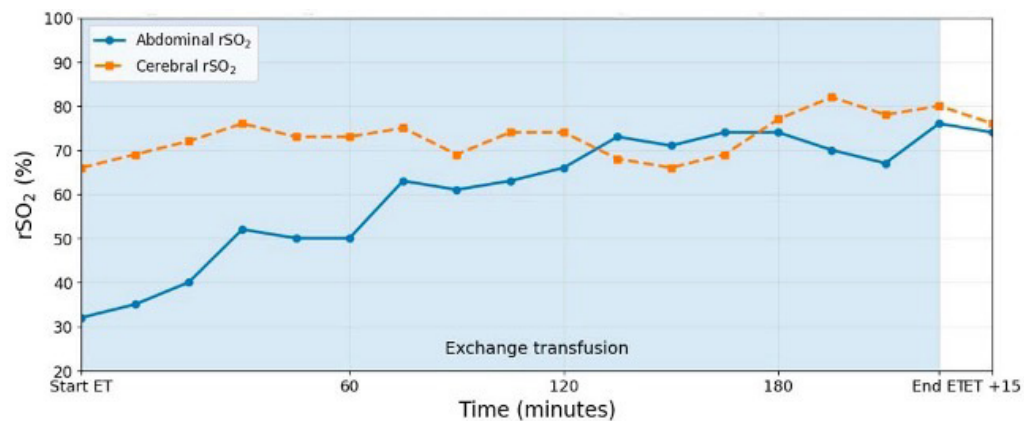
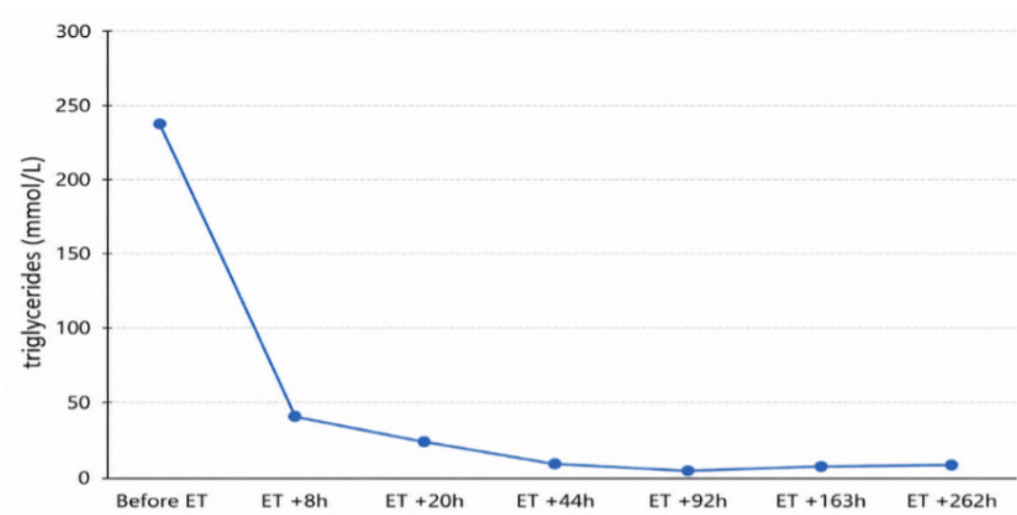


Figura 2 - Trigliceridemia (mMol/L) prima e dopo l'ET



Quando l'immunità non protegge: un caso di CMV congenito in gravidanza gemellare complicata

Ester Del Vescovo (1) - Giorgia Mazzuca (1) - Giulia Lucaroni (1) - Angela Mendicino (1) - Marisa Cavaliere (1) - Giovanna Maragliano (1)

(1) ASL ROMA 6, Ospedale dei Castelli, Roma, Italia

Introduzione: L'infezione congenita da Citomegalovirus (CMV) rappresenta ancora la causa più frequente di danno neurosensoriale nel neonato. La trasmissione verticale è classicamente associata all'infezione primaria. Tuttavia, anche riattivazioni in donne immuni possono determinare un danno fetale, spesso in modo asintomatico.

Presentazione del caso:

Esponiamo il caso di un neonato nato a termine da taglio cesareo programmato. Gravidanza insorta come gemellare, poi complicata dalla morte intrauterina di un feto a 11 settimane di gestazione. Alla nascita buon adattamento alla vita extra-uterina, indice di Apgar 9-10. Le sierologie materne per CMV, eseguite alla 12esima e 34esima settimana di gestazione, risultavano indicative di infezione pregressa. Ecografie perinatali nella norma. Nel neonato superstite, sottoposto ad ecografia cerebrale di screening, si evidenziavano cisti cerebrali multiloculate bilaterali con alcune calcificazioni periventricolari (Figura 1). In considerazione del reperto ecografico, veniva eseguita ricerca di CMV su urine, risultata positiva, confermando la diagnosi di infezione congenita. Veniva pertanto eseguita RMN encefalo a conferma diagnostica e, discusso collegialmente il caso, avviato trattamento con Valganciclovir per via orale.

Conclusioni:

Il caso descritto evidenzia come l'infezione congenita da CMV possa verificarsi anche in presenza di immunità materna pregressa. Tali forme sono particolarmente insidiose e spesso non associate a variazioni sierologiche significative né a sintomi materni. La presenza di anomalie cerebrali sottolinea il potenziale impatto clinico anche delle infezioni non primarie. Questo sottolinea i limiti dell'attuale strategia basata sullo screening sierologico materno. Il caso sottolinea la necessità di mantenere un alto indice di sospetto clinico e supporta l'ipotesi di un'implementazione dello screening neonatale per CMV soprattutto nelle gravidanze complicate o a rischio.

Pneumoscroto come segno sentinella di perforazione intestinale in neonato a termine: case report

Vittorio Picone (1) - Vincenza Roseto (1) - Dario Riccardi (1) - Marcello Napolitano (1)

(1) OSPEDALE, OSPEDALE EVANGELICO BETANIA, NAPOLI, Italia

Obiettivo: Descrivere un raro caso di pneumatocele scrotale quale manifestazione iniziale di perforazione intestinale in un neonato a termine e sottolineare il valore diagnostico di questo segno clinico.

Metodi: Caso clinico di neonato a 40+5 settimane da parto spontaneo. Peso alla nascita 3330 g. Nelle prime 24 ore di vita presentava mancata emissione di meconio, addome globoso e teso e tumefazione scrotale destra rapidamente evolutiva. Sono stati raccolti dati clinici e strumentali relativi al percorso diagnostico-terapeutico.

Risultati: All'esame obiettivo il neonato risultava emodinamicamente stabile, senza distress respiratorio, con evidenza a poche ore di vita di addome globoso e tumefazione scrotale destra tesa e non riducibile. L'ecografia addominale e scrotale evidenziava importante sbarramento aereo addominale con presenza di aria nel sacco scrotale. La radiografia addominale documentava una voluminosa falda di pneumoperitoneo. Il sospetto di perforazione intestinale imponeva il trasferimento urgente presso centro di chirurgia neonatale. L'esplorazione chirurgica evidenziava una perforazione intestinale in sede ileo-cecale; veniva eseguita resezione del tratto interessato con ileo-stomia. Il decorso postoperatorio risultava favorevole, con ripresa della canalizzazione intestinale e dell'alimentazione enterale.

Conclusioni: Lo pneumatocele scrotale rappresenta una rara manifestazione di pneumoperitoneo nel neonato e può costituire il primo segno di una perforazione intestinale. In presenza di tumefazione scrotale acuta associata a distensione addominale e mancata emissione di meconio è necessario considerare tempestivamente una causa chirurgica addominale. Il riconoscimento precoce di questa insolita presentazione clinica può favorire una rapida diagnosi e un trattamento appropriato, migliorando l'outcome neonatale.

Fibrosi congenita familiare dei muscoli extraoculari (CFEOM): un case report

Daiana Mariano (1) - Monica Russo (2) - Letizia Tarantola (1) - Eriona Marku (1) - Carola Pongiglione (2) - Francesco Traverso (2) - Elisabetta Godano (2) - Tiziana Camia (2) - Valentina Nostraian (2) - Cesare Arioni (2)

(1) Università di Genova, Dipartimento di neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili, DINOEMI, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italia - (2) U.O. Neonatologia IRCCS Azienda Ospedaliera Metropolitana (AOM), Plesso Ospedale Policlinico San Martino, Genova, Italia

Obiettivo: Descrivere un caso di CFEOM diagnosticato in epoca neonatale.

Metodi: Nata a termine, parto eutocico. Anamnesi familiare positiva per ptosi congenita e deficit completo della motilità oculare nel padre, operato in età pediatrica, e avi paterni. APGAR 9-10. Alla nascita mancata apertura spontanea degli occhi e asimmetria palpebrale, non altre note malformative.

Risultati: La consulenza oculistica confermava ptosi bilaterale, deficit completo dell'elevazione bilaterale e limitazione dei movimenti oculari. Ai successivi controlli atteggiamento del capo in "chin-up". Ecografia transfontanellare e addominale, otoemissioni e ABR hanno escluso un quadro malformativo complesso. La consulenza genetica ipotizzava ptosi palpebrale isolata, a verosimile trasmissione autosomica dominante. Avviata analisi NGS con sequenziamento dei geni associati alle forme di oftalmoplegia ereditaria: KIF21A, PHOX2A, TUBB3, TUBB2B, e ROBO3, responsabili del malfunzionamento dei nervi oculomotore, trocleare o abducente. Avviato follow-up in attesa di intervento, previsto a 2-3anni per permettere una crescita ottimale delle strutture orbitali

Conclusioni: La CFEOM rappresenta un gruppo eterogeneo di condizioni determinate dallo sviluppo anomalo dell'innervazione dei muscoli extraoculari che risultano rigidi e tesi, tessuti connettivi fibrotici. I pazienti presentano ptosi bilaterale congenita e oftalmoplegia che determinano tipiche posizioni compensatorie e astigmatismo, mancanza di visione binoculare e ambliopia. La tempistica della chirurgia (recessione dei muscoli oculari esterni coinvolti e correzione della ptosi), dipende da gravità e rischio di danni permanenti. Il ruolo del neonatologo è di notevole importanza: non solo permette l'invio precoce allo specialista, ma coordina e guida l'approccio diagnostico multidisciplinare.

Hemitruncus arteriosus a esordio neonatale: quando una sospetta sepsi nasconde una rara cardiopatia congenita

Maeva De Lucia (1) - Gemma Giordano (1) - Giuseppina De Luca (1) - Francesca Pascarella (1) - Vincenzo Maria Terracciano (1) - Anna Molisso (1) - Emilia Pirozzi (1) - Claudia Grande (1) - Antonella Di Caprio (1) - Dario Bifulco (1)

(1) Villa Dei Fiori, Terapia Intensiva Neonatale, Acerra, Italia

Obiettivo: L'Hemitruncus arteriosus è una rara cardiopatia congenita caratterizzata dall'origine anomala di un ramo dell'arteria polmonare dall'aorta ascendente. Generalmente è diagnosticata nei primi anni di vita per lo sviluppo tardivo di scompenso cardiaco. La presentazione in epoca neonatale precoce è infrequente e può simulare un quadro settico.

Metodi: Femmina nata a termine da taglio cesareo elettivo dopo gravidanza ottenuta mediante procreazione medicalmente assistita, PN 2480 g (SGA). TVR materno positivo per SGB. Ecografie prenatali nella norma. APGAR 8-9. Adattamento neonatale regolare. A 48 ore di vita comparivano difficoltà alimentare, iporeattività, tachipnea, pallore, ipoperfusione periferica e compromissione emodinamica. La saturazione di ossigeno risultava nella norma. All'esame obiettivo era presente un soffio sistolico. L'emogasanalisi evidenziava severa acidosi metabolica con iperlattacidemia (12 mmol/L).

Risultati: Veniva avviato iter per sospetta sepsi neonatale ed iniziata terapia antibiotica empirica. Gli esami laboratoristici evidenziavano tuttavia indici di flogosi negativi e successiva negatività delle indagini microbiologiche. La persistenza del quadro clinico imponeva ulteriori approfondimenti. La radiografia del torace mostrava cardiomegalia e incremento della vascolarizzazione polmonare. L'ecocardiografia bedside evidenziava una sospetta anomalia dell'origine dell'arteria polmonare destra. Dopo stabilizzazione, la paziente veniva trasferita presso centro cardiocirurgico di riferimento e confermata mediante angio-TC la diagnosi di Hemitruncus arteriosus veniva sottoposta a correzione chirurgica.

Conclusioni: Nei neonati con compromissione clinica associata ad acidosi metabolica e iperlattacidemia in assenza di evidenza infettiva, anche in presenza di saturazione normale, è necessario considerare una cardiopatia congenita nella diagnosi differenziale. L'ecocardiografia precoce è fondamentale per una diagnosi tempestiva e per l'avvio del corretto percorso terapeutico.

Un caso di fpies a esordio neonatale

Claudia Viggiano (1) - Paola Zagni (1) - Mauro Iannelli (1) - Marina Battaglioli (1) - Silvia Di Chio (1) - Luca Bernardo (1)

(1) UOS TERAPIA INTENSIVA NEONATALE, UOS NEONATOLOGIA, DIPARTIMENTO DI MEDICINA DELL'INFANZIA, DELL'ETÀ EVOLUTIVA E DELL'A MEDICINA DI GENERE, PO MACEDONIO MELLONI ASST FBFSACCO, MILANO, Italia

La Food Protein Induced Enterocolitis Syndrome (FPIES) è una rara forma di allergia alimentare non IgE mediata. Si presenta tipicamente in forma acuta con vomito, diarrea, pallore e letargia, fino a disidratazione e shock. Nella forma cronica i sintomi includono diarrea persistente e scarsa crescita. L'età di insorgenza è variabile, rara nel neonato e più frequente nel lattante.

R.Z. giungeva presso il nostro Pronto Soccorso a 18 giorni per alvo caratterizzato da feci liquide e maleodoranti associato a importante calo ponderale e aspetto distrofico (peso alla nascita 3380 g, peso al momento della visita 3120 g). In anamnesi non antecedenti patologici di rilievo, alimentazione esclusiva con latte formulato di tipo 1 (LF1). Gli esami ematici evidenziavano leucocitosi neutrofila, piastrinosi, rialzo della PCR, PCT negativa. Si osservava inoltre acidosi metabolica e metaemoglobinemia. Nel sospetto di causa infettiva si avviava terapia antibiotica empirica e si eseguivano: esami colturali (su sangue e urine), ricerca Ag virali fecali e PCR per batteri e parassiti gastrointestinali, risultati negativi. Eseguiti esami per escludere errori congeniti del metabolismo (negativi). Per persistenza di feci liquide e calo ponderale, si introduceva latte a base di aminoacidi liberi con progressivo miglioramento clinico. Nel sospetto di FPIES eseguito test di provocazione orale con LF1: dopo circa 1 ora dal pasto comparsa di vomito e diarrea. Il test si considerava positivo.

La FPIES rappresenta una sfida diagnostica la cui difficoltà deriva dall'eterogeneità dei sintomi e dall'assenza di esami di laboratorio patognomonici. Il test di provocazione orale rappresenta attualmente l'unico test diagnostico.

Allergia alle proteine del latte vaccino nel neonato pretermine: il ruolo del fortificante nella diagnosi differenziale della rettorragia

Maria Giuseppa Scala (1) - Donatella Leone (2) - Francesca Cinelli (1) - Rosanna Pluvio (3) - Piera Savarese (1) - Fabiana Saggiomo (2) - Sara Alfano (1) - Antonella Veneziano (1) - Valentina Esposito (1) - Roberto Cinelli (1)

(1) ASL Napoli3sud, TIN P.O. San Leonardo, Castellammare di Stabia, Italia - (2) A.O.U Federico II, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Napoli, Italia - (3) ASL Napoli2Nord, U.O.S. Neonatologia P.O. Pozzuoli, Pozzuoli, Italia

Obiettivo: La rettorragia nel neonato pretermine rappresenta una sfida diagnostica, richiedendo la diagnosi differenziale tra enterocolite necrotizzante (NEC), infezioni gastrointestinali e allergia alle proteine del latte vaccino (APLV). Scopo del lavoro è descrivere un caso di rettorragia in un prematuro alimentato con latte materno fortificato, evidenziando il possibile ruolo del fortificante come fonte di esposizione a proteine bovine.

Metodi: Descrizione di un caso clinico osservato presso la Terapia Intensiva Neonatale. Neonato nato a 30 settimane di età gestazionale, alimentato esclusivamente con latte materno fortificato, che ha presentato comparsa di strie ematiche nelle feci. Sono stati valutati quadro clinico, esami strumentali e risposta alle modifiche nutrizionali.

Risultati: La comparsa di sangue nelle feci si è verificata in assenza di segni clinici o radiologici suggestivi di NEC. Considerata la possibile esposizione a proteine del latte vaccino (PLV) attraverso il fortificante, questo veniva sospeso continuando allattamento materno con madre a dieta priva di PLV con eventuale integrazione di formula estensivamente idrolizzata, con progressiva risoluzione della sintomatologia e assenza di recidive cliniche.

Conclusioni: Nei neonati pretermine clinicamente stabili con rettorragia, l'APLV dovrebbe essere considerata tra le principali diagnosi differenziali, anche in presenza di alimentazione apparentemente esclusivamente materna. Il fortificante può rappresentare una fonte non immediatamente riconosciuta di esposizione a proteine bovine. Il riconoscimento precoce di questa condizione consente una gestione nutrizionale appropriata e favorisce il mantenimento dell'allattamento con latte materno.

Dal sintomo alla diagnosi: un caso di distrofia muscolare congenita tipo 1A nel neonato

Donatella Leone (1) - Francesca Cinelli (2) - Serena Ruggiero (1) - Rosanna Pluvio (3) - Antonino Ciunfrini (2) - Annapaola Amitrano (2) - Antonietta D'Aniello (2) - Francesca Diana (2) - Paola Di Martino (2) - Roberto Cinelli (2)

(1) A.O.U. Federico II, Dipartimento di Scienze Mediche Translazionali, Napoli, Italia - (2) ASL Napoli3sud, TIN P.O. San Leonardo, Castellammare di Stabia, Italia - (3) ASL Napoli2Nord, U.O.S. Neonatologia P.O. Pozzuoli, Pozzuoli, Italia

Obiettivo: Descrivere il caso clinico di un neonato affetto da distrofia muscolare congenita tipo 1A (MDC1A) non identificata in epoca prenatale, evidenziandone la presentazione clinica e il percorso diagnostico.

Metodi: A. nato a 41 settimane di età gestazionale, AGA, da taglio cesareo per mancata progressione del travaglio, dopo gravidanza fisiologica. Anamnesi familiare negativa. I test genetici prenatali (VeraTest Plus) risultavano negativi e i movimenti fetali erano riferiti come conservati. Alla nascita presentava lieve ipotonia e riflesso di Moro non evocabile, con emogasanalisi cordonale e monitoraggio CFM nella norma. Nel corso del ricovero sviluppava progressivo deterioramento neuromuscolare, con ipotonia generalizzata, perdita della suzione e insufficienza respiratoria richiedente supporto ventilatorio. Gli esami ematochimici evidenziavano marcato incremento di CPK, troponina e mioglobina. Lo screening per atrofia muscolare spinale risultava negativo. Venivano eseguiti risonanza magnetica encefalica, pannello NGS per malattie neuromuscolari, array-CGH e biopsia muscolare.

Risultati: L'analisi NGS identificava due varianti patogene bialleliche del gene LAMA2, compatibili con MDC1A a trasmissione autosomica recessiva. La biopsia muscolare documentava assenza di merosina. La risonanza magnetica encefalica evidenziava diffuse alterazioni della sostanza bianca sottocorticale, reperto descritto nella patologia.

Conclusioni: La MDC1A è una rara distrofia muscolare congenita a esordio neonatale, caratterizzata da ipotonia, debolezza muscolare e insufficienza respiratoria progressiva. Il caso evidenzia l'importanza di considerare tale diagnosi nei neonati ipototonici anche in presenza di screening prenatale negativo. L'integrazione di valutazione clinica, indagini genetiche e biopsia muscolare consente una diagnosi precoce, fondamentale per l'avvio di un percorso assistenziale multidisciplinare e di un adeguato counselling familiare.

Quando il cuore fa da padrone nel distress respiratorio.

Vincenzo Ciunfrini (1) - Antonino Ciunfrini (2) - Eliana Zito (1) - Francesca Cinelli (2) - Rosanna Pluvio (3) - Stefania D'Amora (2) - Carmela Morelli (4) - Marianna Carrozza (4) - Maria Giovanna Russo (4) - Alfredo Santantonio (5) - Roberto Cinelli (2)

(1) A.O.U. Federico II, Dipartimento di Scienze Mediche Translazionali, Napoli, Italia - (2) ASL Napoli3sud, TIN P.O. San Leonardo, Castellammare di Stabia, Italia - (3) ASL Napoli2nord, U.O.S. Neonatologia Pozzuoli, Pozzuoli, Italia - (4) AOS dei Colli, Dipartimento di Cardiologia, Napoli, Italia - (5) AOS dei Colli, U.O.C. Terapia Intensiva Neonatale, Napoli, Italia

Obiettivo: Evidenziare l'importanza dell'ecocardiografia precoce nel neonato con distress respiratorio persistente, anche lieve, in assenza di reperti suggestivi di patologia polmonare.

Metodi: Pretermine LGA (34+6 W) da cesareo urgente per decelerazioni cardiotocografiche, con iniziale benessere clinico. In seconda giornata di vita comparsa di distress respiratorio con polipnea e rientramenti sottocostali, trattato con ossigenoterapia ad alti flussi (HHHFNC), con difficoltà allo svezzamento. Esami ematochimici, ecografia polmonare e radiografia del torace nella norma. Per persistenza del quadro clinico veniva eseguita ecocardiografia, che evidenziava difetto interventricolare (DIV) perimembranoso sottoaortico associato a significativo iperafflusso polmonare, con indicazione a terapia diuretica. In terza giornata compariva soffio cardiaco olosistolico non precedentemente rilevato. Il paziente veniva quindi trasferito in centro cardiologico di terzo livello, dove veniva identificata una rara variante di DIV "doppio commissurato", localizzata tra le valvole aortica e polmonare, con prolasso della cuspid e aortica attraverso il difetto (5-7% delle forme anatomiche).

Risultati: In presenza di segni clinici e strumentali di scompenso cardiaco, il paziente veniva trattato con terapia diuretica endovenosa e supporto respiratorio mediante HHHFNC. Successivamente sottoposto con successo a chiusura cardiocirurgica del difetto mediante patch in pericardio eterologo per via transpolmonare.

Conclusioni: Il caso evidenzia il ruolo centrale dell'ecocardiografia in TIN nel neonato con distress respiratorio persistente e assenza di reperti polmonari significativi. Un inquadramento cardiologico precoce consente di indentificare tempestivamente cardiopatie congenite anche in assenza iniziale di soffio cardiaco, orientando rapidamente trattamento e percorso assistenziale, soprattutto nei casi con evoluzione clinica atipica o scarso response allo svezzamento dal supporto respiratorio.

Una genodermatosi dello spettro delle ittiosi congenite

Eleonora Serpetti (1) - Sandra DiFabio (2) - Alessia Quarta (2) - Ludovica Di Francesco (2) - Cecilia Di Natale (2) - Arianna Mareri (2) - Anna Paola Di Giovambattista (2) - Veronica Pannone (2) - Claudia Basti (2) - Valentina Nardi (2) - Francesco Brancati (3)

(1) Università politecnica delle Marche, Ospedale Pediatrico Salesi, Ancona, Italia - (2) Reparto di Neonatologia e TIN, Ospedale San Salvatore, L'Aquila, Italia - (3) Direttore Unità operativa Genetica Medica, Ospedale San Salvatore - L'Aquila, L'Aquila, Italia

Obiettivo: Presentiamo il caso di un neonato a termine con coinvolgimento lamellare facciale e palmoplantare ed eritema cutaneo diffuso. L'iter diagnostico ha mostrato una rara genodermatosi dello spettro delle ittiosi congenite. Questo caso sottolinea l'importanza di considerare le rare malattie genetiche nella diagnosi differenziale dei pazienti pediatrici con eritema diffuso e desquamazione.

Metodi: Nato a 41+1sg da genitori non consanguinei; Apgar 9-10; PAN 4270g (95°). Si evidenziava desquamazione lamellare facciale e palmoplantare con eritema diffuso su tutto il corpo. È stato posto in termoculla con umidità pari al 50%. Esami ematici, ecografie cerebrale e cardiaca nella norma. La consulenza dermatologica ha raccomandato bagni quotidiani multipli e successivi massaggi con paraffina liquida, emolliente per ammorbidire le squame e ridurre la perdita di acqua transepidermica. Il genetista ha suggerito un pannello multigenico per le forme di ittiosi congenita.

Risultati: L'analisi genetica ha rivelato una singola variante patogenetica eterozigote, c.658C>T (p.Arg220)* nel gene SDR9C7. La stessa variante segrega dalla madre eterozigote e sana, senza manifestazioni cliniche, nemmeno sfumate. Ciò non esclude la presenza di una seconda mutazione nello stesso gene che potrebbe sfuggire ai metodi di sequenziamento e che potremmo ricercare in studi successivi, piuttosto che ipotizzare un ruolo dell'eterozigosi associata a un fenotipo clinico molto lieve (PMID:28906551).

Conclusioni: L'ittiosi è una rara malattia genetica il cui riconoscimento precoce è essenziale per una gestione di successo. Comprendere le basi genetiche della malattia permette di orientare le future decisioni riproduttive familiari.

Trombocitopenia alloimmune feto-neonatale ed emorragia cerebrale severa in neonata apparentemente sana

Simona Pesce (1) - Maria Scavone (1) - Elisabetta Placella (1) - Daniela Dragonetti (2) - Luisiana Stolfi (1)

(1) UOC Neonatologia e TIN, AOR San Carlo, Potenza, Italia - (2) UOC Patologia Clinica e Microbiologia, Centrale di Diagnostica Avanzata CeDiA, AOR San Carlo, Potenza, Italia

Obiettivo: Descrivere un caso di trombocitopenia alloimmune feto-neonatale (FNAIT) esordita con segni neurologici lievi in una neonata a termine, complicata da emorragia cerebrale severa, sottolineando l'importanza della diagnosi precoce anche in assenza di fattori di rischio evidenti.

Metodi: Neonata a 39+5 settimane da parto spontaneo, peso 3030 g, Apgar 9/10/10. In terza giornata di vita comparsa di tremori agli arti superiori e ipotono assiale. Sono stati eseguiti ecografia transfontanellare, esami ematologici, infettivologici e RM encefalo. La diagnosi eziologica è stata approfondita mediante ricerca di anticorpi antiplastrine nei genitori.

Risultati: L'ecografia cerebrale ha documentato dilatazione del ventricolo laterale destro in quadro di emorragia cerebrale di grado III-IV ed evoluzione cavitata post-emorragica. Agli esami ematochimici piastrinopenia severa (nadir 19.000-22.000/uL), in presenza di esami infettivologici negativi e tempi di coagulazione nella norma. Alla RM encefalo ampia lesione emorragica subacuta tardiva/cronica in sede parietale posteriore profonda destra, con dilatazione ex vacuo del ventricolo laterale omolaterale. Durante la degenza sono state necessarie cinque trasfusioni piastriniche, una trasfusione di emazie concentrate, due cicli di immunoglobuline e terapia corticosteroidica. La ricerca anticorpale ha evidenziato alloanticorpi materni IgG ad alto titolo diretti contro piastrine paterne, compatibili con FNAIT.

Conclusioni: La FNAIT rappresenta una causa rara ma potenzialmente devastante di emorragia intracranica nel neonato a termine. La presentazione può essere subdola, anche in assenza di piastrinopenia materna, infezione, alterazioni della coagulazione o sofferenza perinatale. Nel neonato con segni neurologici anche lievi, l'esecuzione tempestiva dell'emocromo e dell'ecografia transfontanellare può orientare rapidamente la diagnosi. Il riconoscimento della FNAIT è inoltre essenziale per il counselling familiare e per la prevenzione del rischio di recidiva, spesso più severa, nelle gravidanze successive.

Quando l'ecografia bedside diventa il terzo occhio del neonatologo

Maria Francesca Saija (1) - Chiara Biazzo (1) - Antonella Gangemi (2) - Domenico Romano (2) - Danilo Malizia (2) - Calogero Fabio Giardina (2)

(1) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Palermo, PALERMO, Italia -
(2) AOOR Villa Sofia Cervello, U.O.C. Neonatologia e T.I.N., Palermo, Italia

Nata a 27+4 settimane di gestazione. Rianimata alla nascita con ventilazione a pressione positiva (PPV), per distress respiratorio è stata posta in ventilazione non invasiva (nIPPV) e trattata con surfattante tramite LISA. Nutrizione enterale avviata in terza giornata, ben tollerata. In tredicesima giornata di vita, dopo il pasto, ha presentato improvviso episodio di grave bradicardia, apnea e desaturazione, necessitante di rianimazione avanzata con intubazione orotracheale, compressioni toraciche, somministrazione di 3 dosi di adrenalina e.v, con successiva stabilizzazione dei parametri vitali. Nel sospetto di pneumotorace (PNX)/polmonite ab ingestis veniva effettuata Rx torace con sospetto di piccolo PNX bilaterale. Pertanto si eseguiva valutazione POCUS con SAFE-R protocol. Nelle proiezioni polmonari visibile lo sliding pleurico bilateralmente, presenza di linee A e B, in assenza di versamento pleurico e consolidazioni. Dalla proiezione sottocostale, si evidenziava imponente versamento pericardico. Si procedeva quindi a pericardiocentesi ecoguidata, con buon esito.

Conclusioni: La POCUS è una metodica veloce, point of care, affidabile, bedside, a basso costo che permette al clinico di effettuare una diagnosi nell'urgenza e di poter intervenire tempestivamente per la risoluzione. Nel caso sopra esposto, l'ecografia si è rivelata determinante, a differenza della radiologia tradizionale, sia nella diagnosi di versamento pericardico massivo/tamponamento, sia nell'esecuzione del drenaggio pericardico.

Ipoglicemia e ittero protratto: i primi segnali di una displasia setto-ottica (SOD)

Giulia Gigante (1) - Grazia Calderoni (1) - Francesco Susca (1) - Vittorio Guerra (1) - Giulia De Troia (1) - Filomena Aliani (1) - Lucrezia De Cosmo (1)

(1) U.O.C. di Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, POC SS. Annunziata, TARANTO, Italia

Obiettivo: La displasia setto-ottica (SOD) è un raro disordine congenito caratterizzato da anomalie delle strutture cerebrali della linea mediana, ipoplasia del nervo ottico e disordini endocrinologici.

Descriviamo un caso di SOD caratterizzato da ipoglicemia persistente e ittero protratto.

Metodi: Descrizione del caso clinico e revisione della letteratura.

Risultati: Femmina, nata a termine, LGA, da TC d'emergenza per mancata progressione. Apgar 9-10 a 1'-5'. Nelle prime ore di vita, ha presentato ipoglicemia refrattaria alla somministrazione di alimentazione enterale (valore minimo 25 mg/dl), per cui ha necessitato di infusione di soluzione glucosata fino a 8 mg/kg/min nelle prime 48 h. Comparsa di ittero a 24 h di vita (BT max 12 mg/dl), per cui ha eseguito fototerapia per 48h. L'ecografia encefalica ha posto il sospetto di agenesia del setto pellucido, successivamente confermato alla RM encefalica; quest'ultima ha evidenziato anche ridotto spessore del chiasma ottico e neuroipofisi ectopica, configurando un quadro di displasia setto-ottica. La valutazione endocrinologica ha documentato ipotiroidismo ed iposurrenalismo centrale, con necessità di terapia sostitutiva: levotiroxina e idrocortisone. L'esame del fundus oculi ha mostrato papilla di ridotte dimensioni, meritevole di follow up.

Conclusioni: La SOD rappresenta una sfida diagnostica in epoca neonatale. Nel nostro caso, l'ipoglicemia e l'ittero prolungato hanno costituito i primi indizi di una complessa patologia neuroendocrina. Il riconoscimento precoce di segni clinici apparentemente aspecifici e l'esecuzione mirata di indagini neuroradiologiche si è rilevata determinante. Il trattamento ormonale sostitutivo precoce migliora gli esiti neuroevolutivi, motori e cognitivi nell'outcome a lungo termine.

Un caso di infezione neonatale con esantema diffuso e febbre: il bocavirus che non ti aspetti

Sergio Garuccio (1) - Claudio Montante (1) - Clara Bonura (1) - Francesca Corso (1) - Antonino Costa (1) - Sabrina Arrigo (1) - Irene Di Giorgi (2) - Martina Ditta (1) - Maria Piera Ferrarello (1) - Fabrizia Ferraro (1) - Isabella Barranca (1) - Brigida Novara (1) - Giorgia Pellerito (1) - Rossana Taravella (3) - Maria Ilaria Tirrito (1) - Simona La Placa (1)
(1) ASP Trapani, Dipartimento Materno Infantile, Ospedale S. Antonio Abate, Trapani, UOC Neonatologia e TIN, Trapani, Italia - (2) Dipartimento di Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza "G. D'Alessandro", Università degli Studi di Palermo, Palermo, Italia - (3) Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Salute Materno-Infantile, Università degli Studi di Genova, Genova, Italia

Obiettivo: Presentare il caso clinico di un'infezione neonatale caratterizzata da febbre ed esantema esorditi a cinque giorni di vita, in condizioni cliniche generali buone con allattamento materno conservato. L'anamnesi gravidica era muta e la perinatalità nella norma.

Metodi: Sono stati eseguiti accertamenti laboratoristici tra cui emocoltura, urinocoltura, esame colturale e molecolare su feci, esame molecolare su tampone nasofaringeo, indagini sierologiche per i principali agenti virali causa di esantema. Sono state eseguite ecocardiografia, ecografia transfontanellare, ecografia addome.

Risultati: Clinicamente si presentava con esantema maculo-papulare intenso diffuso a tutto il corpo, senza altre manifestazioni muco-cutanee, e con lieve epatomegalia. Gli indici di flogosi erano modicamente mossi (4,16 mg/dL, PCT 5,99 ng/mL); presentava piastrinopenia che ha motivato la trasfusione di concentrato piastrinico (nadir 16.000/mm³). Il tampone nasofaringeo isolava Bocavirus. Il tampone ombelicale era positivo per *Stafilococco Aureo* multi-sensibile. Restanti esami colturali negativi. Le indagini sierologiche non individuavano infezioni in atto o recenti. Le ecografie risultavano negative. E' stata praticata antibiotico-terapia empirica ad ampio spettro. Le manifestazioni cutanee si sono risolte a 36 ore dall'esordio; il picco febbrile è stato isolato.

Conclusioni: L'intensità della manifestazione cutanea associata a febbre che ha caratterizzato questo caso clinico ha motivato l'avvio di un complesso work-up diagnostico che ha individuato nel Bocavirus la causa dell'acuzie; la sua appartenenza alla famiglia dei Parvoviridae motiva il tropismo midollare e spiega il quadro di piastrinopenia grave documentato. Questo caso descrive manifestazioni rare di un virus che sempre più spesso viene isolato grazie alle moderne tecniche di indagine molecolare.

Ascesso mammario neonatale da staphylococcus aureus: importanza del riconoscimento precoce e della gestione combinata

FLORIANA MUNNA (1) - Antonella Gangemi (1) - Federica Amato (1) - Alessandra Maggio (1) - Linda Picone (1) - Mario Tumminello (1) - Calogero Fabio Giardina (1)

(1) Università degli studi di Palermo, U.O.C. Neonatologia e T.I.N., AOOR Villa Sofia Cervello, Palermo, Palermo, Italia

Obiettivo: Descrivere le modalità di presentazione clinica, l'iter diagnostico-terapeutico e l'evoluzione di un ascesso mammario unilaterale neonatale

Metodi: Analisi retrospettiva dei dati clinici, laboratoristici e colturali che hanno portato alla conferma diagnostica.

Risultati: Nata a termine da parto spontaneo. Buon accrescimento staturo-ponderale. A 24 giorni di vita incremento volumetrico della ghiandola mammaria sinistra, con rapida comparsa di iperemia concentrica, calor, estroflessione areolare e successiva secrezione purulenta. All'ingresso mostrava turgore mammario bilaterale, marcatamente ascessualizzato a sinistra, microadenopatia ascellare omolaterale, in assenza di febbre. Agli accertamenti eseguiti riscontro di tampone cutaneo e nasale positivo per Staphylococcus aureus, emocoltura e indici ematochimici nella norma. È stata intrapresa tempestivamente terapia endovenosa empirica (Vancomicina e Ampicillina), continuata per 10 giorni per sensibilità all'antibiogramma, associata a medicazioni topiche secondo consulenza specialistica della nostra Breast Unit. Si è assistito a progressivo miglioramento con detersione del tramite fistoloso, apiressia e regolare alimentazione al seno. Dimessa in ottime condizioni generali, con indicazione a terapia antibiotica orale (AmoxiClavulanico) e medicazioni topiche con connettivina.

Conclusioni: La mastite neonatale, rara, si manifesta intorno a 14-20 giorni di vita (F:M=1:1); successivamente più frequente nelle femmine (F:M=3,5:1). La possibile evoluzione verso l'ascesso ha, invece, un picco di incidenza più tardivo. Richiede attento monitoraggio clinico, diagnosi precoce, identificazione microbiologica e un approccio terapeutico combinato, che garantiscano la completa risoluzione clinica senza complicanze sistemiche.

Uso dell'ossido nitrico inalatorio in una neonata con emorragia polmonare massiva e grave PPHN: descrizione di un caso e revisione della letteratura

Flavia Sferlazza (1) - Domenico Romano (2) - Antonella Gangemi (2) - Rosa Maria Conti (2) - Giuseppe Piraino (2) - Federico Matina (2) - Calogero Fabio Giardina (2)

(1) Università degli studi di Palermo, U.O.C. Neonatologia e T.I.N., AOOR Villa Sofia Cervello, Palermo, Palermo, Italia - (2) AOOR Villa Sofia Cervello, Palermo, U.O.C. Neonatologia e T.I.N., Palermo, Italia

Obiettivo: Descrivere decorso clinico e gestione terapeutica nell'insufficienza respiratoria neonatale secondaria a emorragia polmonare associata a ipertensione polmonare persistente (PPHN).

Metodi: nata da I gravidanza a 40+6 settimane presso altro nosocomio da TC urgente per distacco di placenta. Alla nascita distress respiratorio severo con necessità di ventilazione a pressione positiva e aspirazione di materiale ematico dalle vie aeree. Trasferita tramite STEN c/o la nostra TIN, veniva sottoposta a ventilazione meccanica invasiva e successivamente a ventilazione oscillatoria ad alta frequenza (HFOV), supporto inotropo, trasfusione di plasma fresco congelato e somministrazione di surfactante endotracheale. Agli esami ematochimici evidenza di insufficienza epatica. Il monitoraggio ecocardiografico documentava severa PPHN (PAPs 96 mmHg), setto interventricolare con sbandieramento a sinistra, insufficienza tricuspidalica e mitralica.

Risultati: A 48h avviata terapia con ossido nitrico inalatorio (iNO) associata a HFOV con rapido miglioramento clinico, emogasanalitico ed ecocardiografico, con progressiva riduzione delle pressioni polmonari e normalizzazione della funzione ventricolare. L'iNO e il supporto inotropo venivano gradualmente sospesi con buona risposta. Dopo 72 h estubazione e rapido svezzamento dalla ventilazione non invasiva fino al respiro spontaneo in aria ambiente. Successiva dimissione in buone condizioni. Gli esami coagulativi di II livello sono attualmente in corso.

Conclusioni: L'emorragia polmonare neonatale può complicarsi con grave PPHN, ma le evidenze sull'impiego dell'iNO in questo contesto sono limitate. Nel nostro caso, l'introduzione dell'iNO, dopo la risoluzione dell'emorragia, ha permesso rapida riduzione delle pressioni polmonari e favorevole evoluzione clinica, suggerendo un potenziale ruolo terapeutico nei casi selezionati.

Dall'iposviluppo prenatale del corpo calloso alla diagnosi di delezione 12Q15Q21.31: un caso neonatale multisistemico

Luisiana Stolfi (1) - Marilena Carmela Di Giacomo (2) - Elisabetta Placella (3) - Maria Scavone (1) - Simona Pesce (1)

(1) UOC Neonatologia e TIN, AOR San Carlo, Potenza, Italia - (2) UOC Anatomia Patologica Settore Citogenetica, AOR San Carlo, Potenza, Italia - (3) UOC Neonatologia e TIN, AOR San Carlo, Pignola, Italia

Obiettivo: Descrivere un caso neonatale di rara delezione del braccio lungo del cromosoma 12, diagnosticata mediante CGH-array, in una neonata SGA concepita mediante ICSI, con anomalie neurologiche, oculari, cardiache e difficoltà alimentari, sottolineando il ruolo dell'approccio multidisciplinare precoce.

Metodi: Nata da taglio cesareo urgente a 38+2 settimane per alterazioni flussimetriche e cardiocografiche, da gravidanza ottenuta mediante ICSI e complicata da diabete gestazionale, ipotiroidismo materno e riscontro prenatale di iposviluppo del corpo calloso. Alla nascita presentava Apgar 6/8/9, peso 2100 g (<3° pc), lunghezza 44 cm (<3° pc), circonferenza cranica 33 cm e tratti dismorfici. Per distress respiratorio veniva avviata assistenza con CPAP e ricovero in Neonatologia. Sono stati eseguiti esami strumentali e valutazioni cardiologica, oculistica, genetica, fisiatrica, logopedica ed endocrinologica.

Risultati: L'ecografia transfontanellare e la RM encefalo documentavano ipoplasia/assottigliamento del corpo calloso, in particolare dello splenio, con lieve ampliamento del sistema ventricolare sovratentoriale. L'ecocardiografia evidenziava inizialmente PFO, DIV muscolare e lieve insufficienza polmonare, con successiva assenza di shunt significativi. La valutazione oculistica documentava distrofia retinica, con indicazione a PEV ed ERG post-dimissione. Il decorso era complicato da distress respiratorio, ipoglicemia transitoria, piastrinopenia transitoria, IVU, neutropenia, difficoltà di suzione-deglutizione e necessità di supporto logopedico e fisiatrico. L'array-CGH identificava una delezione patogenetica di circa 11 Mb in 12q15q21.31, coinvolgente geni OMIM Morbid tra cui BBS10, PPP1R12A, CNOT2, SYT1, PTPRQ, OTOGL, TPH2 e KCNC2.

Conclusioni: La delezione 12q15q21.31 è una condizione rara a fenotipo multisistemico variabile. Il caso evidenzia l'importanza di integrare dati prenatali, dismorfologia, neuroimaging e CGH-array nei neonati SGA con anomalie congenite multiple, al fine di orientare diagnosi, counselling genetico e follow-up personalizzato.

Sopravvivere a 24 settimane: idrocefalo post-emorragico, chirurgia neonatale e follow-up neuroradiologico

Elisabetta Placella (1) - Luisiana Stolfi (1) - Maria Scavone (1) - Simona Pesce (1)

(1) UOC Neonatologia e TIN, AOR San Carlo, Potenza, Italia

Obiettivo: Descrivere il decorso clinico-neuroradiologico di un neonato estremamente pre-termine con emorragia intraventricolare severa e idrocefalo post-emorragico, sottolineando la complessità della presa in carico multidisciplinare e l'importanza del follow-up a distanza.

Metodi: Nato da parto spontaneo a 24 settimane di età gestazionale, peso 650 g, sottoposto alla nascita a rianimazione avanzata con intubazione, massaggio cardiaco, adrenalina e ripresa dei parametri vitali dopo circa 15 minuti. Durante la degenza in TIN sono stati monitorati gli aspetti respiratori, cardiologici, chirurgici, neurologici, neurochirurgici, oculistici e riabilitativi mediante valutazioni cliniche, ecografie transfontanellari seriate, RM encefalo, EEG e consulenze specialistiche.

Risultati: Il decorso era complicato da sindrome da distress respiratorio, PDA emodinamicamente significativo trattato farmacologicamente, perforazione ileale con confezionamento e successiva chiusura di ileostomia, anemia della prematurità, ROP aggressiva posteriore trattata con ranibizumab intravitreale e cataratta. Dal punto di vista neurologico, l'ecografia transfontanellare documentava IVH di III-IV grado a sinistra con progressiva evoluzione in idrocefalo post-emorragico. Il paziente veniva sottoposto a derivazione liquorale e successivamente a settostomia con terzo-ventricolo-cisternostomia endoscopica. Le RM encefalo documentavano marcato idrocefalo triventricolare, prevalente a carico del ventricolo laterale sinistro, con esiti emorragici subependimali, endoventricolari e cerebellari. Al controllo RM a distanza di un anno l'idrocefalo risultava sostanzialmente invariato, con riduzione delle componenti ematiche ed emosideriniche. Il bambino veniva seguito con programma neurochirurgico, neuropsichiatrico, fisiologico, logopedico e oculistico.

Conclusioni: L'idrocefalo post-emorragico rappresenta una delle complicanze più gravi della prematurità estrema. Il caso evidenzia la necessità di sorveglianza ecografica precoce, integrazione neurochirurgica tempestiva e follow-up neuroradiologico e riabilitativo prolungato, finalizzati a monitorare l'evoluzione ventricolare e ottimizzare gli esiti neuroevolutivi.

Nefrocalcinosi in neonato extremely preterm, ELBW: è davvero colpa della vitamina D?

Giulia De Troia (1) - Antonino Famà (1) - Francesco Susca (1) - Giulia Gigante (1) - Vittorio Guerra (1) - Lucrezia de Cosmo (1)

(1) UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, POC SS. Annunziata, Taranto, Italia

Obiettivo:

La nefrocalcinosi è frequente nei neonati prematuri (incidenza variabile, 6-41%). L'eziologia è multifattoriale: immaturità tubulare, cause metaboliche, nutrizione parenterale, supplementazione di vitamina D, assunzione di farmaci (diuretici e glucocorticoidi). Descriviamo un caso di nefrocalcinosi del prematuro, manifestatasi con ipervitaminosi D ed iperossaluria. Riportiamo l'iter diagnostico differenziale.

Metodi: Raccolta dei dati clinici e revisione della letteratura.

Risultati: Nato maschio (29 w +5 d), peso 700g, ELBW, SGA (<3°pc). Affetto da broncodisplasia di grado lieve/moderato; all'età postmestruale (EPM) di 34 settimane inizia full enteral feeding (allattamento misto) e supplementazione con vitamina D per 6 settimane (valore max 1000 UI/die; <500 UI/kg/die, secondo ESPGHAN). A 40 settimane EPM, l'ecografia renale di follow-up mostra bilateralmente spot iperecogeni caliceali, compatibili con nefrocalcinosi. Dagli esami ematici, risultano normali creatinina, calcemia ed elettroliti sierici; fosfatasi alcalina elevata, paratormone ai limiti inferiori; ipervitaminosi D (108 ng/ml). Il dosaggio di elettroliti urinari spot risulta nella norma, eccetto per iperossaluria (90 mg/dl). Il test genetico ha escluso iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1, gene AGTX). Proseguito follow-up ecografico: quadro in progressivo miglioramento.

Conclusioni: L'ipervitaminosi D in assenza di ipercalcemia, ipercalciuria o bassi livelli di paratormone non è la principale causa di nefrocalcinosi. Invece, l'iperossaluria è un importante fattore concausale, dovuta a meccanismi secondari tipici della prematurità, tra cui l'assunzione di precursori di ossalati dalla nutrizione parenterale e dal latte artificiale. La supplementazione di vitamina D resta indispensabile nel prematuro. La sfida clinica è bilanciare il supporto alla mineralizzazione ossea e il rischio di alterazioni metaboliche, attraverso follow-up clinico-ecografico individualizzato.

Ruolo dell' ecografia neonatale nel sospetto disrafismo spinale

Francesca Starita (1) - Alessia Massa (1) - Federica Irrissuto (1) - Marcello Napolitano (1) - Vincenza Roseto (1)

(1) OSPEDALE EVANGELICO BETANIA, OSPEDALE EVANGELICO BETANIA, NAPOLI, Italia

Obiettivo: Descrivere il percorso diagnostico di un neonato con tumefazione lombosacrale e sospetto disrafismo spinale, con particolare attenzione al ruolo dell'ecografia neonatale precoce nel guidare la decisione di trasferimento per approfondimento chirurgico e RM.

Metodi: Caso clinico osservazionale. Neonata a termine (EG: 40wks +4), AGA, con parto spontaneo eutocico (peso 2960 g, Apgar 8/9). In sala parto si osservava tumefazione lombosacrale di circa 3 cm con fossetta cutanea centrale apparentemente chiusa, cute sovrastante integra. Eseguiti ecoencefalografia e ecografia lombo-sacrale con sonda lineare ad alta frequenza.

Risultati: L'ecoencefalografia mostrava: strutture della linea mediana indenni, VVLL nella norma, assenza di IVH, corpo calloso normale, lieve iperecogenicità periventricolare posteriore bilaterale, flussi in ACA con IR 0.73. L'ecografia lombosacrale evidenziava discontinuità degli archi posteriori del rachide distale, con formazione ipo-anecogena sottocutanea in continuità con il canale vertebrale, contenuto prevalentemente fluido ad aspetto similfistoloso fino alla cute integra, assenza di strutture solide riferibili a tessuto midollare o radicolare; cono midollare visibile con preservata mobilità respiratoria. La neonata è stata trasferita per valutazione chirurgica e RM.

Conclusioni: L'ecografia neonatale lombo-sacrale rappresenta uno strumento di primo livello fondamentale nella valutazione delle lesioni cutanee lombosacrali. In questo caso ha permesso di caratterizzare la lesione, escludere componenti solide midollari e orientare tempestivamente il trasferimento per RM e consulenza neurochirurgica. La gestione multidisciplinare precoce è essenziale per ottimizzare la prognosi nei sospetti disrafismi spinali occulti.

CCHD e screening pulsossimetrico precoce: un caso di reverse differential cyanosis

Razvan Andrei Botusan (1) - Anna Foti (1) - Francesca Giardini (1) - Letizia Magi (1)

(1) USL Sud-Est Toscana, Ospedale San Donato, Arezzo, Italia

ABSTRACT: Presentiamo il caso di un neonato A.B., nato a 40+4 settimane con parto spontaneo, presentazione di vertice e buon adattamento alla nascita (Apgar 9-10). La gravidanza era riferita regolare, con accrescimento fetale nel III trimestre al 10° percentile.

A circa 2 ore di vita, al rientro dalla sala parto, veniva riscontrata cianosi periorale in assenza di segni di distress respiratorio. Lo screening pulsossimetrico precoce documentava una saturazione subottimale in sede post-duttale e francamente patologica in sede pre-duttale (SpO₂: 93% post-duttale; 78% pre-duttale), configurando un quadro di reverse differential cyanosis.

Il neonato veniva trasferito in Terapia Intensiva Neonatale, iniziava supplementazione di ossigeno ed eseguiva ecocardiografia urgente, suggestiva per trasposizione dei grossi vasi con forame ovale pervio e dotto di Botallo pervio. La diagnosi veniva confermata mediante teleconsulto con il Centro cardiocirurgico di riferimento.

Veniva posizionato catetere venoso centrale e iniziata infusione di prostaglandina E1 (0,05 mcg/kg/h) associata a soluzione glucosata al 10%, quindi il neonato veniva trasferito a centro di terzo livello per intervento cardiocirurgico correttivo.

Conclusioni: La TGA può sfuggire alla diagnosi prenatale e il quadro di reverse differential cyanosis nelle prime ore di vita rappresenta un segno cruciale per il riconoscimento precoce. Alla luce di questo caso e della pratica locale di doppio screening pulsossimetrico (a 2 ore di vita e prima della dimissione), proponiamo una valutazione multicentrica di tale strategia rispetto alle raccomandazioni correnti, al fine di definirne il potenziale beneficio nella diagnosi tempestiva delle cardiopatie congenite critiche.

Follow-back di una cpam severa: dalla gestione fetale alla lobectomia neonatale e agli esiti respiratori e neurologici

Nicoletta Menzella (1) - Simonetta Costa (2) - Francesca Paola Fusco (1) - Chiara Tirone (1) - Simona Fattore (1) - Davide De Tomaso (1) - Lorenzo Nanni (3) - Valentina Paradiso (3) - Giovanni Vento (1)

- (1) Dipartimento di Scienze della Salute della Donna e del Bambino-Neonatologia, Roma, Italia
- (2) Policlinico Casilino, Policlinico Casilino- Neonatologia, Roma, Italia - (3) Università Cattolica del Sacro Cuore, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS - Chirurgia Pediatrica, Roma, Italia

Obiettivo: Descrivere il percorso assistenziale di una CPAM severa, dall'intervento fetale alla chirurgia neonatale, analizzando gli esiti respiratori e neurologici a breve termine per ottimizzare il counselling prenatale e la pianificazione terapeutica.

Metodi: Report di caso singolo con raccolta retrospettiva dei dati clinici, strumentali e di follow-up. Il caso riguarda una neonata pretermine (30+6 settimane) con diagnosi prenatale ecografica di CPAM sinistra voluminosa complicata da shift mediastinico e versamento pleurico, trattata in utero con toracentesi ripetute e shunt toraco-amniotico. Sono stati analizzati il decorso perinatale, l'iter chirurgico neonatale e le indagini neuroradiologiche post-natali.

Risultati: Alla nascita la neonata presentava grave insufficienza respiratoria con necessità di intubazione e ventilazione invasiva. La TC torace in prima giornata documentava pressoché completo sovertimento del polmone sinistro per voluminose formazioni cistiche con marcato effetto compressivo; veniva pertanto eseguita lobectomia inferiore sinistra (CPAM tipo 1). Il decorso era complicato da pneumotorace persistente, chilotorace e ventilazione prolungata, con evoluzione verso displasia broncopolmonare. In epoca neonatale veniva diagnosticata leucomalacia periventricolare bilaterale di III grado con dilatazione ventricolare ex vacuo, confermata alla risonanza magnetica come estesa encefalomalacia multifocale con esiti emorragici bilaterali. Al follow-up a 7 mesi (5 mesi corretti) persistevano compromissione neuromotoria, microcefalia (z-score inferiore a -3 deviazioni standard) e deficit visivo.

Conclusioni: Le forme severe di CPAM possono richiedere un percorso assistenziale continuativo dall'epoca fetale alla chirurgia neonatale, con significativo impatto sugli esiti respiratori e neurologici. L'approccio multidisciplinare e il follow-back risultano fondamentali per una corretta valutazione prognostica a lungo termine e per migliorare il counselling delle famiglie.

Aplasia cutis e atresia intestinale: case report di sindrome ITGB4-correlata

Silvia Bianchi (1) - Suviana Sacchi (2) - Samantha Rossi (1) - Ilaria Lydia Stucchi (1) - Enrica Lupo (1) - Paola Azzurra La Verde (1) - Francesco Cavigioli (1)

(1) Università degli studi di Milano, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, UOC Neonatologia, Patologia Neonatale e TIN, Milano, Italia - (2) Università degli studi di Milano, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano, Italia

Obiettivo: caso clinico di aplasia cutis e atresia intestinale in mutazione del gene ITGB4.

Metodi: Nato a 30+2 da parto eutocico in corioamniosite, gravidanza normodecorsa. APGAR 10/10. Riscontro di aree disepitelizzate come per aplasia cutis agli arti superiori, inferiori e volto. Aplasia outis destra ed ipoplasia outis sinistra. A 10 minuti RDS, supportato con N-CPAP 6 cmH₂O FiO₂ max 40%.

Risultati: Eseguita radiografia ed ecografia addome con assenza di meteorismo o passaggio di fluido a valle del duodeno come da atresia intestinale generalizzata. Ecocardiografia, ecografia encefalo ed esami ematici nella norma. Alla valutazione genetica sospetto di sindrome da mutazione del gene ITGB4 caratterizzata da epidermolisi bollosa/aplasia cutis e atresia pilorica/intestinale (successivamente confermata mutazione del gene in omozigosi).

Insorgenza di apnee e crisi dolorose: impostata terapia con caffeina, dexmedetomidina, fentanil e ketamina. In prima giornata peggioramento del quadro cutaneo con superficiale distacco epidermico in corrispondenza di zone precedentemente integre. Alla valutazione oculistica cornea opaca e disepitelizzata.

In seconda giornata eseguita TAC addome con mdc: stomaco disteso e restanti tratti intestinali collabiti, in assenza di gas o di liquido. In sesta giornata deterioramento delle condizioni generali con apnee a grappolo, iporeattività ed ipotono. All'EGA gravissima acidosi mista con diselettrolitemia ed iperglicemia. Eseguito colloquio con i genitori, concordata sospensione delle cure. Exitus in sesta giornata di vita.

Conclusioni: La mutazione del gene ITGB4 ha determinato una grave forma di epidermolisi bollosa con aplasia cutis ed atresia intestinale, con rapido deterioramento clinico nonostante il supporto intensivo multidisciplinare. Il caso evidenzia l'importanza della diagnosi precoce, della conferma genetica e della condivisione delle scelte terapeutiche con la famiglia nelle forme a prognosi estremamente severa.

Profilassi universale con Nirsevimab: impatto real-world sul burden ospedaliero della bronchiolite e sulla morbidità respiratoria territoriale

Silvia Carraro (1) - Caterina Bertolazzi (1) - Benjamim Ficial (2) - Giuliana Ferrante (3) - Laura Tenero (3) - Michele Piazza (3) - Renzo Beghini (2) - Giorgio Piacentini (3) - Angelo Pietrobelli (3) - Elena Bonafilia (2)

(1) Università degli Studi di Verona, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata, Verona, Italia - (2) Università degli Studi di Verona, Terapia Intensiva Neonatale/Ospedale Donna Bambino/Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata, Verona, Italia - (3) Università degli Studi di Verona, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata/Dipartimento di Scienze Chirurgiche, Odontostomatologiche e Materno-Infantili, Verona, Italia

Obiettivo: Valutare l'impatto dell'introduzione della profilassi universale con Nirsevimab sul burden ospedaliero della bronchiolite nel primo anno di vita e sulla morbidità respiratoria in una popolazione pediatrica real-world.

Metodi: Studio osservazionale monocentrico articolato in due coorti. Nella prima coorte sono stati confrontati accessi per bronchiolite al Pronto Soccorso Pediatrico (PSP), ricoveri in Pediatria e ricoveri in Terapia Intensiva Pediatrica (TIP) nelle stagioni epidemiche 2023-2024 e 2024-2025 presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona. Nella seconda coorte, comprendente 361 bambini, è stata condotta una survey telefonica per valutare la morbidità respiratoria in bambini sottoposti o meno a profilassi con Nirsevimab.

Risultati: Nella stagione successiva all'introduzione di Nirsevimab gli accessi per bronchiolite al Pronto Soccorso Pediatrico si sono ridotti dal 20,7% al 10,3% (riduzione relativa del 59%). Parallelamente, i ricoveri in Pediatria sono diminuiti dal 33,9% al 16,6%, i ricoveri in Terapia Intensiva Pediatrica dall'8,2% al 2,9%, la necessità di supporto ventilatorio dal 23,4% all'11,4% e i casi di infezioni associate a RSV dal 37,4% al 23,4%. Nella coorte territoriale non sono emerse differenze significative nella maggior parte degli outcome respiratori considerati; tuttavia, le manifestazioni più severe tendevano a concentrarsi nel gruppo non sottoposto a profilassi.

Conclusioni: L'introduzione della profilassi universale con Nirsevimab è risultata associata a una marcata riduzione del burden ospedaliero della bronchiolite e degli indicatori di severità clinica. L'integrazione tra dati ospedalieri e territoriali ha consentito una valutazione multidimensionale dell'impatto della profilassi nella pratica clinica reale. Ulteriori studi sono necessari per confermare tali risultati e valutare gli effetti a lungo termine sulla salute respiratoria.

Anchiloblefaron filiforme adnatum: reperto isolato o spia precoce di una sindrome?

Filomena Bruna Aliani (1) - Giulia De Troia (1) - Giulia Gigante (1) - Vittorio Guerra (1) - Francesco Susca (1) - Federico Schettini (1) - Lucrezia De Cosmo (1)

(1) UOC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, POC SS. Annunziata, Taranto, Italia

Obiettivo: L'anchiloblefaron filiforme adnatum (AFA) è una rara anomalia congenita delle palpebre che consiste nella fusione parziale o totale dei margini delle palpebre superiori e inferiori tramite sottili filamenti o bande di tessuto connettivo elastico. La condizione, di per sé rarissima, nella maggioranza dei casi clinici, si manifesta all'interno di sindromi complesse, malformazioni multisistemiche (come la sindrome AEC o la trisomia 18) o anomalie ectodermiche; per le forme isolate invece è riportata un'incidenza di circa 4,4/100.000 nati. Descriviamo un caso di AFA bilaterale apparentemente isolato.

Metodi: Raccolta dei dati clinici e revisione della letteratura.

Risultati: Neonato a termine da parto eutocico, gravidanza normodecorsa, ecografie prenatali nella norma, sierologie materne negative, GBS negativo. Alla nascita pianto spontaneo, Apgar 9-10, buon adattamento, AGA. L'esame obiettivo evidenziava sinechie palpebrali bilaterali (una a destra, due a sinistra), compatibili con AFA, in assenza di alterazioni strutturali dell'occhio. In quarta giornata di vita è stata eseguita incisione dei peduncoli fibrovascolari previa sedazione con midazolam intranasale, seguita da medicazione oftalmica locale. Otoemissioni, saturimetria, riflesso rosso ed ecografia encefalica sono risultati nella norma. L'ecografia renale ha mostrato pielectasia para-fisiologica sinistra con sospetto doppio distretto intrarenale, da rivalutare a un mese. L'ecocardiografia ha documentato istmo aortico ai limiti inferiori, senza ostruzione all'efflusso. Valutazione genetico-metabolica senza evidenza clinica di quadri sindromici; cariotipo, SNP-array e pannello genico in corso.

Conclusioni: L'AFA può presentarsi come reperto isolato, ma impone un inquadramento neonatologico, oculistico, cardiologico, nefro-urologico e genetico. Nel caso descritto l'intervento precoce ha consentito la risoluzione dell'ostacolo palpebrale, mentre il follow-up mirato resta essenziale per confermare la natura isolata del quadro e intercettare eventuali associazioni tardive.

Studio osservazionale retrospettivo in una coorte di 199 neonati nati da madri affette da diabete mellito tipo 1

Antonella Poloniato (1) - Gisella Garbetta (1) - Giulia Maria Troinconi (1) - Federica Labate (2) - Riccardo Bonfanti (2) - Graziano Barera (1)

(1) UO Neonatologia e Patologia neonatale, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano, Italia - (2) Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Vita-Salute, Milano, Italia

Obiettivo: Il diabete mellito di tipo 1 (DMT1) complica circa lo 0,3% delle gravidanze e rappresenta una delle condizioni croniche più rilevanti in ambito ostetrico e neonatale. Il meccanismo etiopatogenetico riconosciuto è l'iperglicemia materna, e conseguente iperglicemia fetale, responsabile di complicanze neonatali quali macrosomia, ipoglicemia, distress respiratorio, ittero e cardiomiopatia ipertrofica. L'obiettivo del presente studio è indagare come l'età materna, la durata ed il controllo glicometabolico del DMT1 materno prima e durante il primo trimestre di gravidanza, le sue complicanze pre-gravidiche e gravidiche quali ipotiroidismo e preeclampsia influenzino l'outcome neonatale.

Metodi: È stato effettuato uno studio osservazionale retrospettivo su 199 neonati di madri affette da DMT1 seguite presso l'ambulatorio multidisciplinare diabetologico-ostetrico del nostro centro IRCCS San Raffaele di Milano dal 2015 al 2025. Gli outcome neonatali analizzati comprendevano macrosomia, essere grandi per età gestazionale (LGA), ipoglicemia neonatale e relative modalità di correzione (endovenosa, enterale ed entrambe le modalità), ittero, distress respiratorio e ipertrofia ventricolare settale. Le associazioni sono state valutate mediante test del Chi-quadrato/Fisher e regressione logistica multivariata. L'effetto della visita preconcezionale è stato valutato separatamente mediante analisi univariata su 162 casi.

Risultati: L'ipoglicemia neonatale è risultata la complicanza più frequente (50%), seguita da LGA (44%), ittero (27%), distress respiratorio (18%), macrosomia (16%) e ipertrofia ventricolare (12%). L'età materna >35 anni è predittore indipendente di LGA (aOR 2,38; p=0,020), ipoglicemia complessiva (aOR 2,32; p=0,025) e correzione endovenosa (aOR 2,27; p=0,044). L'HbA1c ≥6,5% risulta il principale predittore di ipoglicemia con correzione endovenosa (aOR 3,37; p=0,007) e unico predittore indipendente di ittero (aOR 2,42; p=0,034). La durata del diabete ≥19 anni è meno associata a correzione enterale (aOR 0,31; p=0,026), suggerendo forme di ipoglicemia più gravi. Ipotiroidismo e preeclampsia non sono risultati predittori indipendenti.

Conclusioni:

L'età materna avanzata e l'HbA1c ≥6,5% nel primo trimestre rappresentano i principali predittori indipendenti di esiti neonatali avversi nelle gravidanze con diabete di tipo 1, evidenziando l'importanza dell'ottimizzazione glicemica preconcezionale e della sorveglianza intensificata nelle donne oltre i 35 anni.

Trauma cranico minore nel neonato: quando l'imaging iniziale negativo non esclude un'evoluzione severa

Fabio Meneghin (1) - Francesco Caviglioli (1) - Silvia Bianchi (1) - Suviana Sacchi (1) - Francesca Castoldi (1) - Francesca Viaroli (1) - Anna Sala (2) - Sara Gatto (1) - Valentina Pivetti (1)

(1) Università degli studi di Milano, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, UOC Neonatologia, Patologia Neonatale e TIN, Milano, Italia - (2) Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Ospedale San Gerardo, SC Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Monza, Italia

Obiettivo: caso clinico di emorragia tetraventricolare ed idrocefalo post-emorragico dopo caduta accidentale

Metodi: Nata a termine, gravidanza e periodo perinatale normodecorsi.

In seconda giornata caduta accidentale dal letto della madre. Riferita comparsa immediata di pianto, non perdita di coscienza, non movimenti anomali, non vomito. Alla visita buone condizioni cliniche, tonica, reattiva, pianto consolabile; apprezzabile scroscio in sede parietale sinistra con lieve tumefazione associata.

Risultati: Eseguita ecografie cerebrali seriate negative. Alla RMN encefalo presenza di rima di frattura, lievemente ingranata, in sede parietale sinistra e consensuale ematoma subgaleale (max spessore 5 mm) con minima estensione controlaterale in sede posteriore.

In quinta giornata episodi di ipertono generalizzato, retrovulsione dei globi oculari e desaturazione, eseguita ecografia cerebrale che mostrava IVH di terzo grado a sinistra, con ventricolo dilatato e plesso corioideo congesto a destra.

All'EEG conferma di crisi focali posteriori sinistre, avviata terapia antiepilettica con fenobarbital. Eseguita TAC encefalo che mostrava emorragia tetraventricolare con dilatazione dei ventricoli laterali, specie il sinistro con diametro trasverso di 13 mm e lieve shift verso destra.

Insorgenza di stato di male epilettico trattato con fenitoina e midazolam.

In 17° giornata episodi di deviazione dello sguardo, alla RMN progressiva dilatazione ventricolare per cui si posizionava reservoir frontale.

A 78 giorni di vita intervento di derivazione ventricolo-peritoneale.

Controllo a 6 mesi con obiettività neurologica nella norma ed RMN con riduzione delle dimensioni dei ventricoli.

Conclusioni: Il caso evidenzia come un trauma cranico apparentemente lieve nel neonato possa evolvere in complicanze neurologiche severe e tardive. L'osservazione clinica prolungata e il monitoraggio neuroradiologico seriato risultano fondamentali anche in presenza di iniziali reperti ecografici negativi.

Quando l'encefalopatia ipossico-ischemica nasconde un disordine congenito della glicosilazione: un rarissimo caso di CDG-IJ da variante di DPAGT1

Teodoro Oliverio (1) - Andrea Costantino (1) - Greta Mariani (1) - Chiara Sodini (2) - Elettra Berti (2) - Elisabetta Agostini (2) - Anna Ingargiola (2) - Camilla Virgili (2) - Letizia Petrucci (2) - Lisa Serafini (2) - Marco Moroni (2) - Luca Filippi (2)

- (1) IRCCS, Firenze, Italia - (2) Azienda Ospedaliera Universitaria A. Meyer - IRCCS, SOC Terapia Intensiva Neonatale, Firenze, Italia

Obiettivo: Descriviamo il caso di una neonata inizialmente trattata come EII severa con successiva diagnosi di CDG-IJ

Metodi: Case-report

Risultati: Genitori non consanguinei. Nata a termine da parto indotto per polidramnios, presentazione podalica con tre rivolgimenti manuali esterni e successivo taglio cesareo urgente. Alla nascita grave depressione neonatale (Apgar 1-2-3), acidosi metabolica severa e necessità di rianimazione avanzata. Soddisfatti tutti i criteri per encefalopatia ipossico-ischemica, avviato trattamento ipotermico. Nonostante il trattamento effettuato, persisteva severa encefalopatia con pattern burst suppression ed epilessia neonatale refrattaria. La risonanza magnetica encefalica eseguita al termine dell'ipotermia mostrava soltanto lievi segni di sofferenza ipossico-ischemica. Tale reperto appariva discordante rispetto alla gravità del quadro clinico, caratterizzato inoltre da persistente ipotonia assiale associata a ipertono periferico e rigidità, grave deficit oromotorio, sordità neurosensoriale profonda bilaterale e alterazioni coagulative con deficit di proteina C e fattore XI, in assenza di significativo coinvolgimento epatico o renale.

La discrepanza clinico-radiologica, unitamente al coinvolgimento multisistemico, motivava l'avvio di approfondimenti metabolici e genetici.

L'analisi dell'esoma identificava la variante omozigote c.1217A>G (p.Tyr406Cys) nel gene DPAGT1, ponendo diagnosi di CDG-IJ.

Conclusioni: Anche in presenza di un quadro ostetrico e neonatale altamente suggestivo di encefalopatia ipossico-ischemica, la discrepanza tra severità clinica e reperti neuroradiologici associata a segni multisistemici deve indurre il sospetto di una patologia metabolico-genetica sottostante. Il presente caso dimostra come il CDG-IJ possa presentarsi come un perfetto "mimic" di encefalopatia ipossico-ischemica, rendendo cruciale il riconoscimento precoce degli elementi clinici discordanti.

Ecografia polmonare nel neonato late preterm: valore prognostico del Lung Ultrasound score (LUS)

Seraphine Saladino (1) - Flavia Sferlazza (1) - Antonella Gangemi (2) - Calogero Fabio Giardina (2)

(1) Università degli studi di Palermo, U.O.C. Neonatologia e T.I.N., AOOR Villa Sofia Cervello, Palermo, Palermo, Italia - (2) AOOR Villa Sofia Cervello, Palermo, U.O.C. Neonatologia e T.I.N., Palermo, Italia

Obiettivo: Valutare il ruolo prognostico del LUS nel neonato late preterm con distress respiratorio

Metodi: Descrizione di due casi clinici late preterm con distress respiratorio precoce, sottoposti a monitoraggio mediante ecografia polmonare con LUS sec. Brat. Sono stati analizzati il pattern ecografico iniziale, l'evoluzione clinica, la necessità di trattamento con surfattante e la durata del supporto respiratorio.

Risultati: Caso 1: 34 ws nato da taglio cesareo per preeclampsia materna. In nIPPV con FiO₂ 0,30. All'ecografia polmonare pattern disomogeneo con aree di aerazione conservata alternate a linee B confluenti prevalentemente basali, LUS 8, compatibile con polmone umido transizionale. Il neonato ha presentato rapido miglioramento clinico senza necessità di surfattante, con respiro spontaneo dalla seconda giornata di vita.

Caso 2: 35+4 ws nato da taglio cesareo per alterazione CTG. In nIPPV con FiO₂ 0,35. All'ecografia linea pleurica ispessita e granulosa, white lung bilaterale, LUS 12, compatibile con sindrome da distress respiratorio. Somministrato surfattante mediante tecnica LISA. Al controllo successivo riduzione del LUS a 9 e miglioramento dell'aerazione polmonare associati a progressiva riduzione del supporto respiratorio fino al respiro spontaneo in quinta giornata di vita.

Conclusioni: Nei neonati late preterm con distress respiratorio, differenti pattern ecografici e LUS score possono identificare precocemente decorsi clinici differenti nonostante una presentazione iniziale simile. L'ecografia polmonare rappresenta uno strumento utile per integrare la valutazione clinica, supportare le decisioni terapeutiche e contribuire alla stratificazione prognostica del rischio respiratorio.

Diagnosi precoce e gestione multidisciplinare di una frattura cranica neonatale con ematoma epidurale

Giulia Luraschi (1) - Adalgisa Fastuca (1) - Lucia Monzani (1) - Davide Panizza (2) - Angela Bossi (2) - Silvia Salvatore (3) - Massimo Agosti (4)

(1) Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi dell'Insubria, Varese, Italia - (2) Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Ospedale Filippo del Ponte, Varese, Italia - (3) UOC Pediatria, Università degli Studi dell'Insubria, Varese, Italia - (4) Neonatologia e Terapia Intensiva Neonatale, Università degli Studi dell'Insubria, Varese, Italia

Obiettivo: Il trauma cranico neonatale rappresenta una condizione potenzialmente grave. Individuarne tempestivamente le complicanze è essenziale e va facilitato con percorsi diagnostico-terapeutici che garantiscano rapido accesso ad imaging diagnostico e gestione specialistica multidisciplinare.

Metodi: A. nasce a termine da parto eutocico presso centro spoke. In seconda giornata di vita si verifica caduta accidentale in degenza da circa un metro di altezza: pianto immediato, vigilanza adeguata, comparsa di cefaloematoma parieto-occipitale sinistro. La paziente viene posta in monitoraggio, non mostrando segni di deterioramento. Viene eseguita ecografia cerebrale che pone sospetto di frattura cranica. La paziente viene centralizzata c/o Hub di riferimento, viene eseguita TC encefalo che documenta frattura scomposta parietale sinistra, associata a voluminoso ematoma epidurale parieto-occipitale con effetto massa sul parenchima sottostante. Viene contattato specialista neurochirurgo che dispone per intervento chirurgico evacuativo urgente. Regolare decorso post-operatorio. Normale evoluzione al follow-up.

Risultati: Il trauma cranico neonatale può associarsi a lesioni rilevanti, anche in assenza di segni neurologici iniziali. La presenza di cefaloematoma di nuova insorgenza e di sospetto ecografico di frattura deve condurre all'esecuzione di TC encefalo per escludere coinvolgimento intracranico, secondo indicazione dell'algoritmo PECARN del trauma cranico pediatrico. L'ematoma epidurale neonatale rappresenta una rara complicanza che richiede trattamento chirurgico in una quota selezionata di pazienti.

Conclusioni: Il trauma cranico neonatale è una condizione potenzialmente associata a gravi complicanze, prevenibili grazie all'accesso precoce all'imaging diagnostico e all'individuazione di percorsi multidisciplinari dedicati volti a garantirne il trattamento tempestivo.

Oltre la diagnosi di pphn: Targeted Neonatal Echocardiography nella personalizzazione terapeutica

Miriam Sophia Millesoli (1) - Valentina Giacchi (1) - Maria Giovanna Aguglia (1) - Martina Caccamo (1) - Giuseppina Caltabiano (1) - Salvatore Castiglione (1) - Carla Cimino (1) - Giulia Lombardo (1) - Maria Grazia Longo (1) - Lidia Marino (1) - Laura Grazia Mauceri (1) - Evelina Moliteo (1) - Milena Motta (1) - Federica Puglisi (1) - Federica Scarlata (1) - Pietro Sclaccia (1) - Marco Andrea Nicola Saporito (1) - Alessandro Saporito (1) - (1) Neonatologia, Catania, Italia

Oltre la diagnosi di PPHN: Targeted Neonatal Echocardiography nella personalizzazione terapeutica Cases Reports

Obiettivo Dimostrare come La Targeted Neonatal Echocardiography (TnECHO) consenta una caratterizzazione funzionale del circolo neonatale, permettendo di identificare differenti fenotipi emodinamici e di personalizzare il trattamento.

Metodi Case series comparativa di due neonate con diagnosi iniziale di PPHN, sottoposte a monitoraggio ecocardiografico seriato mediante TnECHO. Sono stati valutati oltre alla stima della pressione ventricolare destra anche gli indici di funzionalità diastolica e sistolica ventricolare sn e dx.

Risultati Caso n. 1. Nata a 33 w +1 giorno di EG da taglio cesareo d'urgenza per distacco di placenta, con grave distress respiratorio. La TnECHO documentava iniziale PPHN responsiva a trattamento con iNO e sildenafil con successiva insorgenza di dotto arterioso emodinamicamente significativo. Tale quadro clinico ha necessitato di uno svezzamento progressivo di entrambi i farmaci utilizzati e della chiusura farmacologica del dotto, con completa normalizzazione dell'emodinamica.

Caso n.2. Nata a 41 w + 3 gg di EG da taglio cesareo d'urgenza per alterazioni del tracciato cardiocardiografico, ha presentato sindrome da aspirazione di meconio ed encefalopatia ipossico-ischemica. L'ecocardiografia mostrava PPHN severa associata ad ipotensione sistemica, richiedente escalation della terapia vasodilatatrice con sildenafil, iNO, e supporto emodinamico con dopamina, dobutamina, noradrenalina, milrinone fino all'introduzione della vasopressina, con progressivo recupero clinico ed ecocardiografico.

Conclusioni A fronte della medesima diagnosi iniziale di PPHN, la TnECHO ha identificato due fenotipi emodinamici distinti che hanno necessitato di strategie terapeutiche diverse tra loro. L'ecocardiografia funzionale si dimostra, pertanto, determinante nel guidare il trattamento terapeutico adeguato confermando il ruolo della personalizzazione nella gestione della PPHN neonatale.



Segreteria Organizzativa iDea Congress

SEDE ROMA:

Via Flaminia Nuova, 1068 - 00189 Roma
tel. 06 36381573 - fax. 06 36307682

SEDE MILANO:

Corso Venezia, 8 - 20121 Milano
tel. 02 50033071

ideagroupinternational.eu
info@idea-group.it