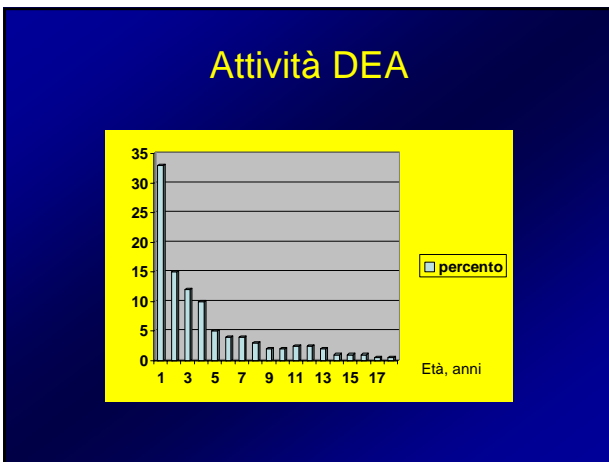
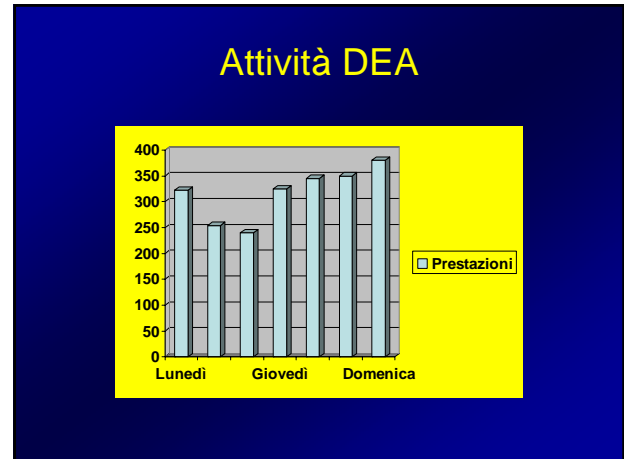


Emergenze in Endocrinologia Pediatrica
Marco Cappa
 Dipartimento di Medicina Pediatrica
 (Coordinatore Prof. A.G. Ugazio)
 UOC di Endocrinologia e Diabetologia
 Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma e Palidoro



- ### Diagnosi (percento)
- Broncopatie (alte e basse vie respiratorie) : 46
 - Gastro enteriche : 20
 - Traumi ed incidenti domestici : 14
 - Infettive e dermatologiche : 10
 - Genito-urinarie : 3
 - Neurologiche : 1.5
 - Cardiologiche : 1
 - Oculari : 1
 - Varie : 3.5

- ### Terapia (percento)
- Terapia al DEA
- Cortisonici : 45-50
 - Medicazioni : 14-16
 - Broncodilatatori : 10-13
- Terapia consigliata a domicilio
- Antibiotici : 35-40
 - Antipiretici : 20-22
 - Cortisonici : 7-8

- ### Emergenze Endocrine
- Primariamente legate a difetti endocrini
- DKA, Ipoglicemia, iponatremia, ipernatremia, ipercalcemia, ipertiroidismo, mixedema, insufficienza surrenalica, crisi ipertensive da catecolamine, ipopituitarismo acuto
- Secondarie a disordini sistemici che determinano alterazioni endocrine
- perdite acute di elettroliti, "hungry bone disease", traumi, nuove emergenze

Definizione

- Sovvertimento acuto dei meccanismi che assicurano il mantenimento delle costanti bioumorali

Emergenze endocrine (EE)

- La chetoacidosi diabetica o in ogni caso il DM1 all'esordio e di ritorno sono le EE più frequenti. Incidono per il 20% di tutti i ricoveri in un reparto specialistico di endocrinologia.

Attività Endocrina nel 2006 OPBG Roma e Palidoro

- Ricoveri Ordinari : 451
 - DH : 5831
 - Ambulatorio : 9258
 - Consulenze : 2609
 - DM1 esordio : 71
 - DM1 di ritorno : 26
 - Iperglicemie occ: 13
 - Poliendocrinopatie: 2
 - Ipoglicemie : 3
 - Dist Na/K : 14
 - Dist Ca/P : 3
 - Patologie ipofisarie acute : 8
 - Altro : 11
- Totale : 17698 prestazioni

Attività Endocrina 2006 OPBG Roma e Palidoro

- Ricoveri Ordinari : **451**
 - DH : 5831
 - Ambulatorio : 9258
 - Consulenze : 2609
 - Rispetto al totale delle prestazioni effettuate le emergenze endocrine incidono per lo **0,8%**
 - Rispetto ai ricoveri ordinari per il **2,5%**
- Totale : **17698** prestazioni

Attività Endocrina 2006 OPBG Roma e Palidoro Patologie che possono dare emergenza endocrina

- Ricoveri Ordinari : 451
 - DH : 5831
 - Ambulatorio : 9258
 - Consulenze : **2609**
 - Rispetto al totale delle consulenze effettuate le emergenze endocrine incidono per lo **1 %**
 - Neurotraumatologia: **5**
 - Onco ematologia: **10**
 - Epatologia- Gastroent: **6**
 - Chirurgie: **7**
 - Neuroriabilitazione: **1**
- Totale : 17698 prestazioni

Emergenze Endocrine del 2006 OPBG Roma e Palidoro (escluso il DM1)

- Ricoveri Ordinari : 451
 - DH : 5831
 - Ambulatorio : 9258
 - Consulenze : 2609
 - Pseudotumor cerebrali: 2
 - Patologie ipofisarie organiche: 8
 - Pseudoipoadosteronismo : 2
 - Oloprosencefalia : 5
 - Ipoglicemie: 3
 - Ipertensione : 1
 - Ipertiroidismo : 2
 - Ipocalcemia : 2
 - Ipercalcemia : 1
 - SAG all'esordio : 6
 - SAG in scompenso : 3
 - DI : 3
 - Menometrorragie : 3
- Totale : 17698 prestazioni

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- Iposurrenalismo
- Ipercalcemia
- Ipocalcemia
- Ipertiroidismo
- Ipotiroidismo
- Ipopituitarismo acuto

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- Iposurrenalismo (SAG 1:10000-1:15000; altre forme 1:25000-1:100000)
- Ipercalcemia
- Ipocalcemia
- Ipertiroidismo
- Ipotiroidismo
- Ipopituitarismo acuto

Epidemiologia nell'adulto

- Nuova Zelanda 0.45 : 100,000
- Italia 11.7 : 100,000
- Nord Europa 4-11:100,000
- USA 5 : 100,000

SAG: incidenza

- E' il più comune disordine umano con trasmissione autosomica recessiva.
- Si calcola che l'incidenza della forma classica sia intorno a 1:15000 nati vivi.
- La frequenza della malattia nelle sue forma non classica nella popolazione eterogenea della città di New York raggiunge i livelli di 1:100 nati vivi.
- L'incidenza più alta, popolazione specifica, della malattie, si riscontra negli ebrei Ashkenazi (1:27), nelle popolazioni ispaniche (1:40), slave (1:50) ed infine nella popolazione italiana (1:300).

Cause di Iposurrenalismo Primitivo da Betterle C 2002

- Adrenalite Autoimmune isolate e APS
- Adrenalite da infezione (TBC; HIV; Micosi; Virali)
- Neoplasie (Carcinomi; metastasi)
- Emorragie (Waterhouse-Frid; Terapie anticoagulanti; Traumi)
- Trombosi (LES; Panarterite nodosa; Antifosfolipidi; Traumi)
- Iatrogeno (Farmaci, Chirurgici)
- Altre cause (sarcooidosi; Amiloidosi; Emocromatosi; Istiocitosi)
- Neonatali (Trauma alla nascita; Cushing materno)
- Genetiche (ALD; SAG; CAHypo; Familiar ACTH resistance; Triple A-Algroove synd; Kearn-Sayre Synd; SLO)

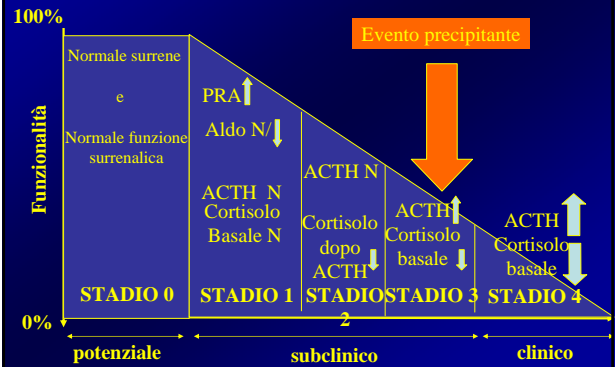
Cause di Iposurrenalismo Primitivo nel bambino

- CAH
- Adrenalite Autoimmune isolate e APS
- Adrenalite da infezione (TBC; Micosi; Virali)
- Sepsi
- Emorragie o infarto surrenalico
- Ipoplasia surrenalica congenita (X-linked, AHC recessiva, IMAGE)
- ALD/AMN
- Xantomatosi Primitiva e altre forme (Wolman, Ictiosi-Xlinked, SLO)
- Resistenza all'ACTH (FGRD, Allgroove)

Cause di Iposurrenalismo Secondarie nel bambino

- Ipopituitarismo selettivo o associato (acquisito e congenito)
- Sindrome da sospensione della terapia cortisonica cronica
- Anencefalia

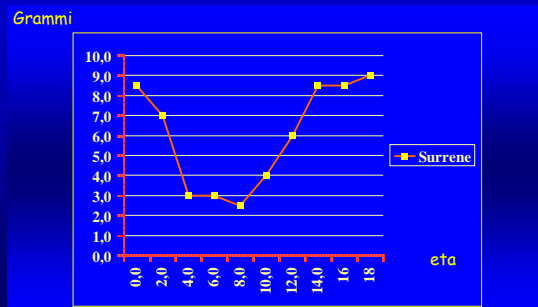
Storia naturale dell'adrenalite



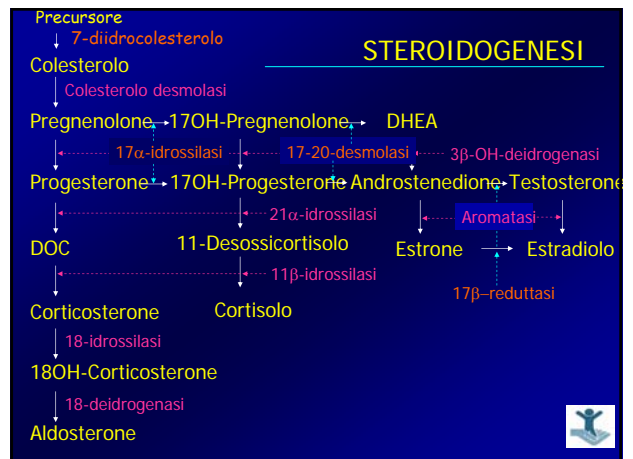
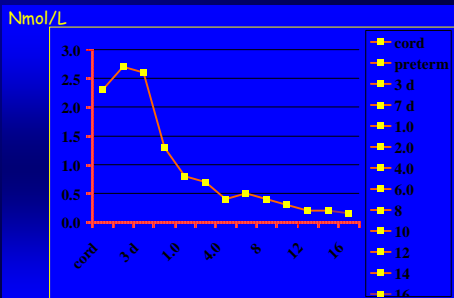
Storia naturale dell'Addison non autoimmune

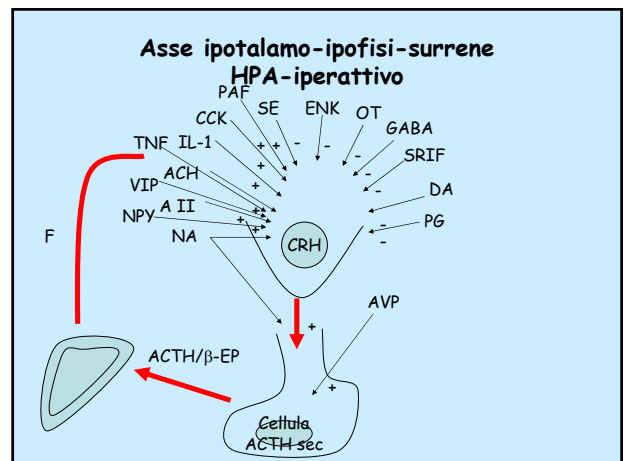
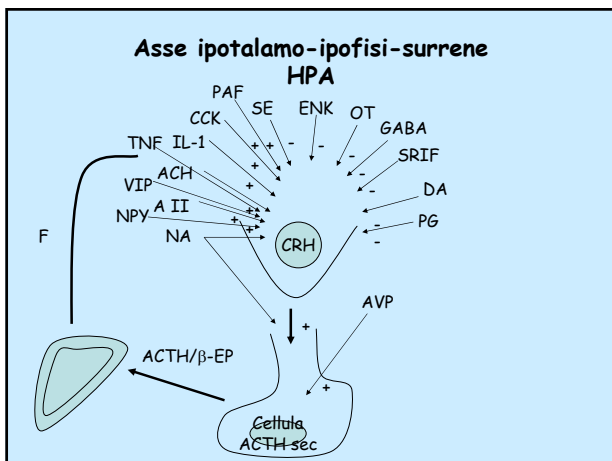
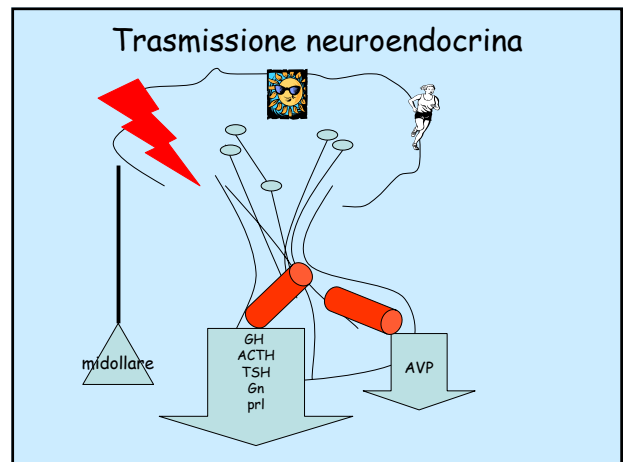
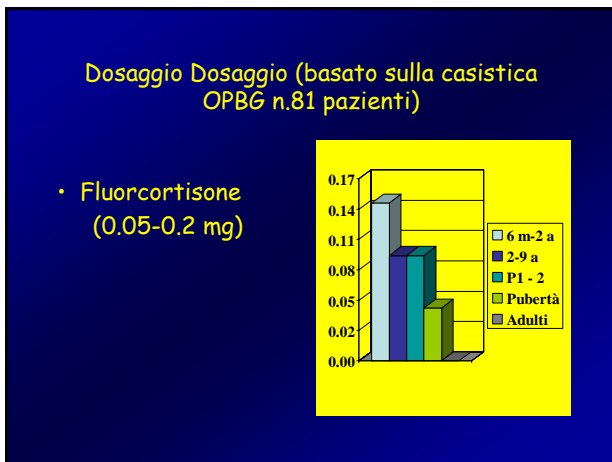
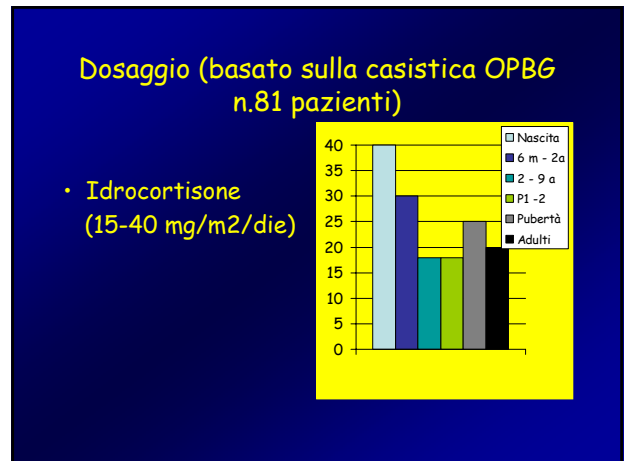
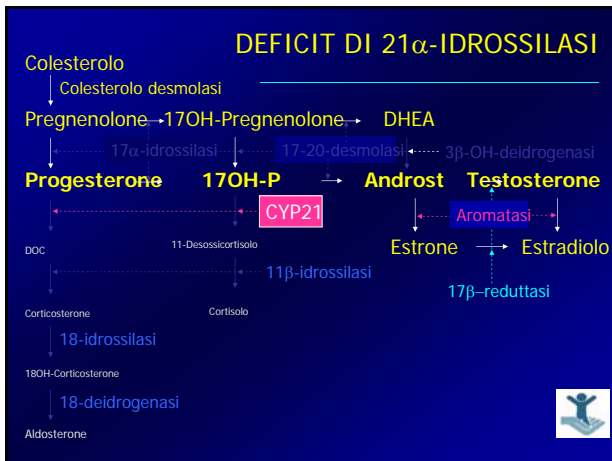


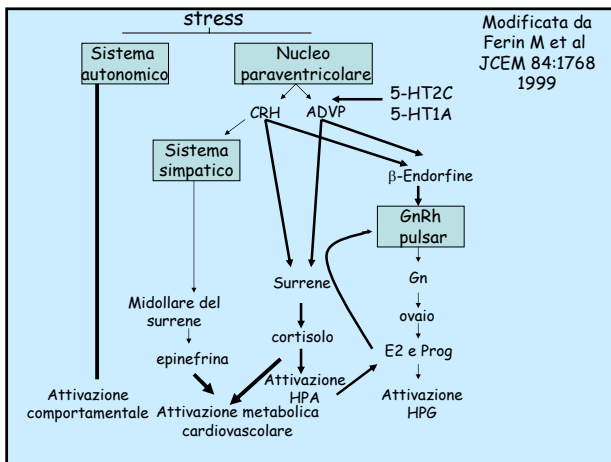
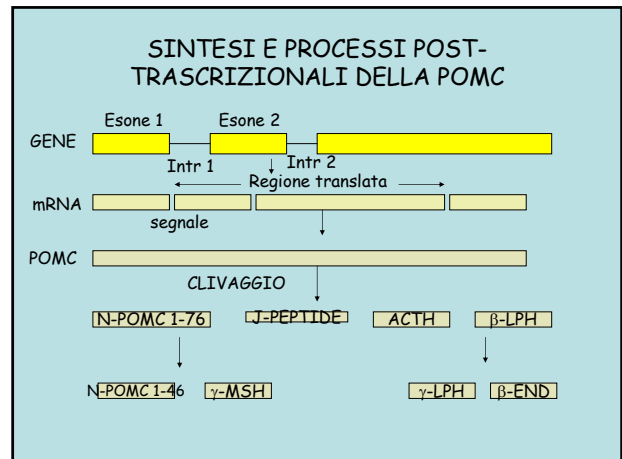
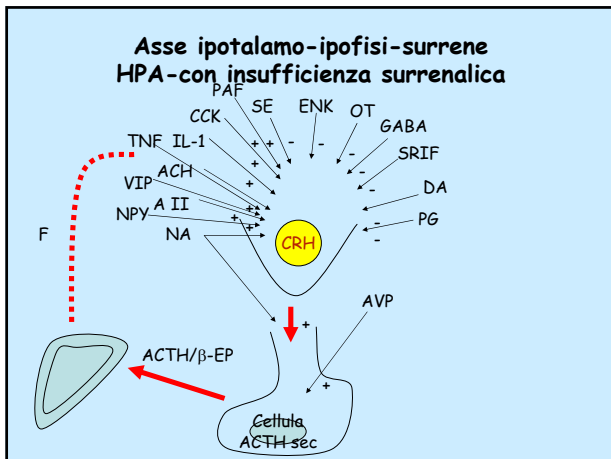
Peso della ghiandola surrenalica



Livelli di aldosterone







Ipercortisolismo in età pediatrica

Condizioni cliniche dovute ad un eccesso cronico di glucocorticoidi:

- Somministrazione cronica di cortisonici, di ACTH
- Forma ACTH-dipendente (micro e macroadenoma ipofisario secernente; produzione ectopica di ACTH)
- Forma ACTH-indipendente (adenoma del corticosurrene, carcinoma del corticosurrene, iperplasia bilaterale micronodulare pigmentata-Carney- iperplasia macronodulare)

Ipercortisolismo in età pediatrica

Condizioni cliniche dovute ad un eccesso cronico di glucocorticoidi:

- Somministrazione cronica di cortisonici, di ACTH
- AIG, Sindrome di West, Sindrome Nefrosica, asma grave, malattie emolitiche, malattie gastrointestinali infiammatorie e altro.....

Effetti dei glucocorticoidi ad alte dosi

- Soppressione dell'asse IIS
- Effetti sul SNC
- Osteoporosi
- Iperensione
- Iperglicemia
- Ipercolesterolemia
- Ritardo accrescitivo
- Miopatia

Adattamento al trattamento

- L'organismo si adegua al nuovo assetto endocrino
- Si crea una condizione di omeostasi patologica "allostasi"

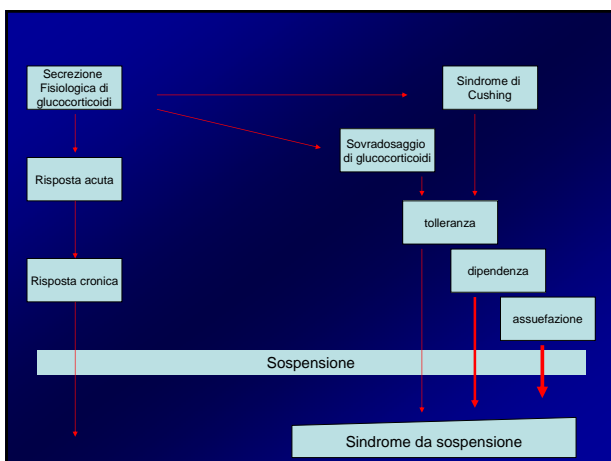
INSUFFICIENZA SURRENALICA SECONDARIA E TERZIARIA	Markers specifici per l'iposurrenalismo
Ipopituitarismo selettivo o associato congenito o acquisito Anencefalia	ACTH basso e cortisolo basso
Sospensione della terapia glucocorticoide cronica	ACTH basso e cortisolo basso

Sindrome da sospensione, gli effetti immediati

- Ripresa della malattia per cui era stato intrapreso il trattamento
- L'asse IIS rimane soppresso (ACTH e F basso)
- Effetto psicologico da astinenza acuta

Sintomi dell'iposurrenalismo e della sindrome da sospensione di glucocorticoidi

IPOSURRENALISMO	SINDROME DA SOSPENSIONE
<ul style="list-style-type: none"> • Astenia • Debolezza muscolare • Nausea, vomito, dolori addominali, • Diarrea • Cefalea • Depressione • Ricerca cibi salati • Dolori muscolari ed articolari • Ipotensione ortostatica • Melanodermia di cute e mucose 	<ul style="list-style-type: none"> • Astenia • Debolezza muscolare • Nausea, vomito, dolori addominali, • Cefalea e letargia • Depressione • Dolori muscolari ed articolari con febbre • Ipotensione ortostatica • Desquamazione cutanea • Perdita di peso




"Carta steroidea"

Necessaria quando viene sospesa una terapia cortisonica cronica, deve contenere le indicazioni utili in caso di emergenza

ISTRUZIONI

- 1 Non interrompere la terapia cortisonica se non su indicazione del medico.
- 2 In caso di malattie febbrili, incidenti, interventi chirurgici, diarrea o vomito il trattamento cortisonico deve essere continuato. Il medico per l'emergenza può decidere di aumentare la dose o passare a terapia iniettiva.
- 3 Se le compresse ti provocano disturbi rivolgiti subito al tuo medico specialista-responsabile.
- 4 Mostra questa scheda ad ogni medico, dentista o infermiera a cui ti rivolgi.
- 5 Anche dopo aver interrotto il trattamento devi dire ad ogni medico, dentista o infermiera che hai effettuato terapia cortisonica.



Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
ISTITUTO DI RICERCA SCIENTIFICA

Io _____
sono in

TRATTAMENTO CORTISONICO

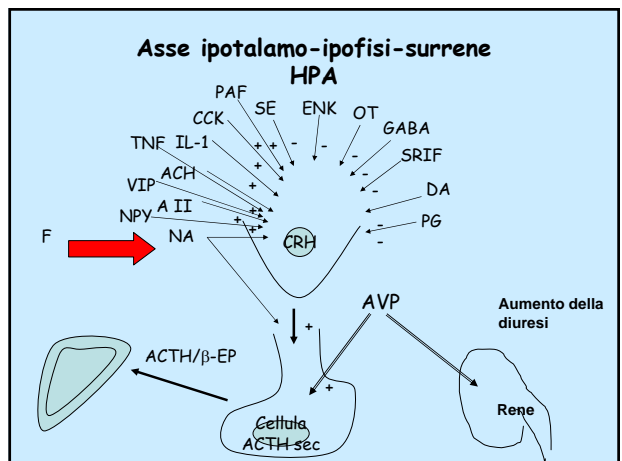
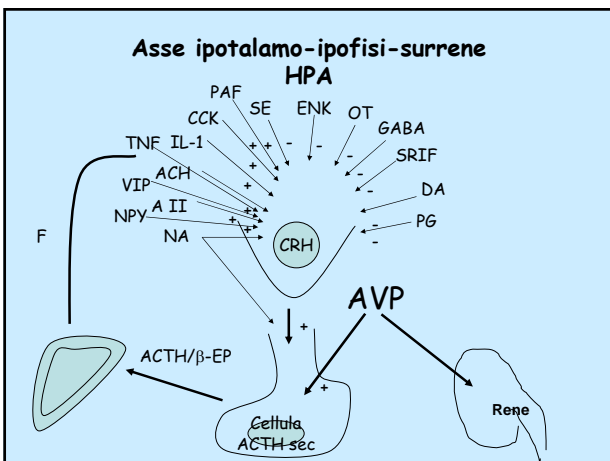
che non deve essere interrotto improvvisamente e, in caso di malattie intercorrenti, potrebbe richiedere un aumento di dose.

Mod. F. 077

- ### Cosa avviene durante la sindrome da sospensione dei glucocorticoidi
- Soppressione del CRH ipotalamico che comincia a riattivarsi dopo circa 7 gg.
 - Bassi livelli di CRH portano ad ansia, depressione, aumento della fame,

- ### Cosa avviene durante la sindrome da sospensione dei glucocorticoidi
- Soppressione della vasopressina che porta ad incremento della diuresi
 - Disturbi della memoria (azione combinata dell'ossitocina)
 - Disturbi del comportamento

- ### Cosa avviene durante la sindrome da sospensione dei glucocorticoidi
- Riduzione del POMC e conseguentemente delle endorfine endogene, porta ad una astinenza da oppiacei endogeni



CONSULENZA IN NEUROLOGIA PER UNA BIMBA DI 6 ANNI CON IPOSODIEMIA (125 mEq/ml) e IPERPOTASSIEMIA (7.5 MeQ/ML). LA BAMBINA E' RICOVERATA PER CRISI CONVULSIVA LEGATA AD IPOCALCEMIA

- Diagnosi
- Terapia
- Eventuali esami strumentali

CONSULENZA IN NEUROLOGIA PER UNA BIMBA DI 6 ANNI CON IPOSODIEMIA (125 mEq/ml) e IPERPOTASSIEMIA (7.5 MeQ/ML). LA BAMBINA E' RICOVERATA PER CRISI CONVULSIVA LEGATA AD IPOCALCEMIA

- Diagnosi: Valutazione clinica (PA,FR,FC, SaO2), Na, K, Cl, ACTH (importanza dell'esecuzione e trasporto del prelievo) cortisolo

- Terapia
- Eventuali esami strumentali

CONSULENZA IN NEUROLOGIA PER UNA BIMBA DI 6 ANNI CON IPOSODIEMIA (125 mEq/ml) e IPERPOTASSIEMIA (7.5 MeQ/ML). LA BAMBINA E' RICOVERATA PER CRISI CONVULSIVA LEGATA AD IPOCALCEMIA

- Diagnosi: Na : 118; K: 7,6, Cl 98, ACTH (importanza dell'esecuzione del prelievo); cortisolo
- Terapia: SF 20 ml/Kg in 30' e impostare terapia successiva con idrocortisone e.v. (non abbiamo fretta di correggere l'iposodiemia), se il K non si normalizza si può usare il Kayexalate (resina a scambio ionico)

- Eventuali esami strumentali

CONSULENZA IN NEUROLOGIA PER UNA BIMBA DI 6 ANNI CON IPOSODIEMIA (125 mEq/ml) e IPERPOTASSIEMIA (7.5 MeQ/ML). LA BAMBINA E' RICOVERATA PER CRISI CONVULSIVA LEGATA AD IPOCALCEMIA

- Diagnosi: Na : 118; K: 7,6, Cl 98, ACTH (importanza dell'esecuzione del prelievo; cortisolo)
- Terapia: SF 20 ml/Kg in 30' e impostare terapia successiva con idrocortisone e.v. (non abbiamo fretta di correggere l'iposodiemia), se il K non si normalizza si può usare il Kayexalate (resina a scambio ionico)
- Eventuali esami strumentali: ECG anda T alta ed aguzza.

CONSULENZA IN NEUROLOGIA PER UNA BIMBA DI 6 ANNI CON IPOSODIEMIA (125 mEq/ml) e IPERPOTASSIEMIA (7.5 MeQ/ML). LA BAMBINA E' RICOVERATA PER CRISI CONVULSIVA LEGATA AD IPOCALCEMIA

- Diagnosi: ACTH 560; cortisolo: 0.1
- Terapia: SF 20 ml/Kg in 30' e impostare terapia successiva con idrocortisone e.v. (non abbiamo fretta di correggere l'iposodiemia), se il K non si normalizza si può usare il Kayexalate (resina a scambio ionico)
- Eventuali esami strumentali: ECG anda T alta ed aguzza.
- Diagnosi: iposurrenalismo da APS tipo I (trovata mutazione gene AIRE)

CONSULENZA URGENTE IN BRONCOPNEUMOLOGIA PER RAGAZZA DI 14 ANNI AFFETTA DA BRONCHIETASIE, ASTENIA, IN CORSO DI TAC DEL TORACE INTENSA SUDORAZIONE (glicemia: refllettometro : low , Lab: 10 mg/dl)

- Diagnosi: Ipotensione, cute pallida, sudorazione Na : 123, glicemia 10 mg/dl; K:5.6, Cl 96, ACTH cortisolo
- Terapia
- Eventuali esami strumentali
- Diagnosi

CONSULENZA URGENTE IN BRONCOPNEUMOLOGIA PER RAGAZZA DI 14 ANNI AFFETTA DA BRONCHIECTASIE, ASTENIA, IN CORSO DI TAC DEL TORACE INTENSA SUDORAZIONE (glicemia: refllettometro : low , Lab: 10 mg/dl)

- Diagnosi: Na : 132, glicemia 15 mg/dl; K:5.6, Cl 96, ACTH (importanza dell'esecuzione del prelievo); cortisolo
- **Terapia: infusione glucosata 25%, correzione elettroliti**
- Eventuali esami strumentali
- Diagnosi

CONSULENZA URGENTE IN BRONCOPNEUMOLOGIA PER RAGAZZA DI 14 ANNI AFFETTA DA BRONCHIECTASIE, ASTENIA, IN CORSO DI TAC DEL TORACE INTENSA SUDORAZIONE (glicemia: refllettometro : low , Lab: 10 mg/dl)

- Diagnosi: Na : 132, glicemia 15 mg/dl; K:5.6, Cl 96, **ACTH: <5 pg/ml; cortisolo: 0,1 ng/dl**
- Terapia: infusione glucosata 25%, correzione elettroliti
- **Eventuali esami strumentali: RMN ipotalamo-ipofisi: normale**
- **Diagnosi: iposurrenalismo centrale in via di definizione**

Paziente che presentava vomito, dolori addominali e diselettrolitemia ricorrenti

- EGM, maschio di 3 anni e 2 mesi giunge a ricovero nel Luglio 2002 per vomito e disidratazione. Nulla di rilevante nell'anamnesi familiare.
- Il bambino aveva presentato a 8 mesi qualche episodio di vomito ed uno di infezioni delle vie urinarie. Ad Aprile 2002 comparsa di episodi di vomito accompagnati da dolori addominali con alvo regolare di durata di 4-5 gg intervallati da 20-30 gg di benessere. Nell'Ospedale di Civitacastellana il 2-7-04 è stata eseguita una eco addome risultata normale.
- Circa 10 giorni prima era stato ricoverato presso la Nefrologia di Roma con sintomatologia simile nel sospetto di "tubulopatia".

Paziente che presentava vomito, dolori addominali e diselettrolitemia ricorrenti

- **Dalla lettera di dimissione della Nefrologia:** condizioni generali scadenti, disidratazione, non segni di irritazione meningea.
- Na 125 mEq/L, Cl 80 mEq/l con lieve alcalosi metabolica. La terapia reidratante prontamente risolveva lo squilibrio elettrolitico. Gli altri esami mostravano tutti i parametri normali ed in particolare calciuria, fosfaturia, ossaluria, aminoacidi urinari normali.

Paziente che presentava vomito, dolori addominali e diselettrolitemia ricorrenti

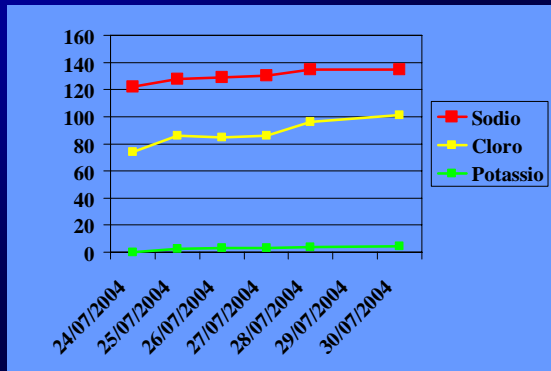
- **Dalla lettera di dimissione della Nefrologia:** Riassorbimento tubulare del fosforo 91 % (v.n. >86%). Test di concentrazione urinaria dopo Minirin : Osmolarità massima 906 mOsm/kg/H₂O (v.n. 1050±250).
- Eco addome: nella norma. Es.feci negativo, ricerca Ag Helicobacter pylori nelle feci: negativa. test del sudore negativo, dosaggio della cistina intraleucocitaria nella norma.

Un caso di vomito, dolori addominali e diselettrolitemia ricorrenti

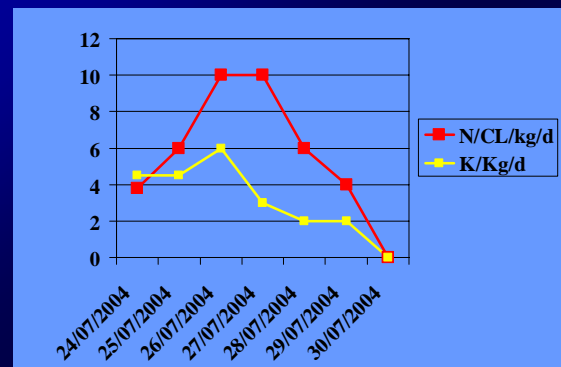
Ricovero in urgenza

- **Esame obiettivo:** condizioni generali scadute, cute sollevabile in plliche, sottocute scarsamente rappresentato, mucose aride, addome trattabile non dolente su tutto l'ambito.
- Altezza cm 95,8 : 42° centile, kg 14,5 BMI 15.8% -4%.
- **Esami all'ingresso:** Na 122 mEq/l, K 3,8 mEq/l, Cl 80 mEq/l, pH: 7,574, HCO₃: 35 mmol/l, An Gap: 11 mmol/l, Hb 14.8, Plt 520.000/mmc, GB 5600(N:72,6 – L18,5).
- Natriuria: 12 mEq/l (v.n. 130-200); Potassiuria: 30 mEq/l (7-100), Cloruria 10 mEq/l (170-250). Azotemia 38 mg/dl, PCR 0.00 mg/dl , GOT, GPT, Gamma-GT, Bilirubina tot e fraz. Nella norma.

Andamento elettroliti nel Ricovero



Correzione e.v. durante il ricovero (24-7)



Decorso durante il ricovero

- Durante la degenza tutti i medici di guardia venivano a turno chiamati per la correzione degli elettroliti. Tutti trovavano un addome trattabile e segnalavano la difficoltà nel portare alla norma gli elettroliti.

Esami ormonali

- Cortisolemia h 8: 14 mcg/dl (v.n. 5-30)
- DHEA-s: < 300 ng/ml (adulti 800-5600)
- ACTH: 23 pg/ml (9-52)
- Aldosterone: 69 pg/ml (35-300)
- Renina 15 pg/ml (5-90)

Consulenze ed esami strumentali

- ECG: Normale
- Visita neurologica: normale
- FOO: nella norma
- Eco addome: nella norma

Conclusioni diagnostiche del ricovero

- Disidratazione da vomito ricorrente.

Ricovero

- Viene intrapresa reidratazione e.v. con fabbisogni simili a quelli del ricovero precedente.
- **Esami all'ingresso:** ACTH: 91 pg/ml (9-52), Cortisolo 64,29 mcg/dl (5-30), Aldosterone 1887 pg/ml, renina 319 pg/ml (5-90).
- Raccolta urine (in condizioni ormai buone): natriuria 46 mEq/l (130-200), Potassiuria 35 mEq/l (7-100), Cloruria 17 mEq/l (170-250).
- Test del sudore : negativo, Ab antitransglutaminasi: negativi, Sierologia per Helicobacter: negativi.

Consulenze ed esami strumentali

- **Visita psicologica:** si ritiene che GM possa somatizzare per attrarre l'attenzione. Essendo prossimo l'ingresso nella scuola materna i genitori dovrebbero impegnarsi a rinforzare il processo di separazione-individualizzazione.
- **Ecografia addominale:** normale
- **TAC encefalo:** nella norma
- **ECG e visita neurologica:** nella norma.

Decorso durante il ricovero

- Durante la degenza il bambino riprendeva gradatamente il suo stato di idratazione normale e non accusa mai dolori addominali.
- Si dimette con indicazione a tornare in ambulatorio per effettuare un controllo a distanza di 10 gg.
- Al controllo ambulatoriale il bambino è in buone condizioni generali e non ha più presentato disturbi.

Ricovero dopo 15 gg

- Da tre giorni nuovo episodio di dolore al mesogastrico con vomito (tre episodi).
- Esami all'ingresso: Na 131 mEq/l, K 3,2 mEq/l, Cl 86 mEq/l. Amilasemia 85 UI/ml (<220).
- Con la terapia idratante viene ripristinato l'equilibrio.
- Viene visto dai vari medici di guardia e dal gastroenterologo che non riscontrano nulla di patologico all'addome fino al 15-10-04 quando il medico di turno rileva un addome trattabile, ma con mesogastrio dilatato e peristalsi aumentata.

- **Scintigrafia gastrica:** dilatazione gastrica come da stenosi duodenale.
- **Rx digerente:** anomalia di posizione dell'ileo distale e del colon destro che appare medianizzato; l'ultima ansa ha decorso orizzontale e la valvola ileo-cecale ha un accesso craniale nella regione cecale.
- **Rx clisma opaco:** anomala posizione del colon destro, che appare collocato a sx della linea mediana; la flessura colica dx ha una rotazione inversa rispetto alla norma.

Diagnosi e terapia

- **Malrotazione intestinale-stenosi duodenale.**
- **Laparotomia trasversa sovraombelicale destra.** All'apertura del peritoneo si conferma la presenza di una malrotazione intestinale con il colon destro posizionato in fossa iliaca sinistra. Il duodeno appare bruscamente angolato e compresso al passaggio fra la II e III porzione. Il Treiz, è posizionato alla destra dei vasi mesenterici.

iposodiemia

- Perdita di sodio intestinale: Stenosi piloro gastroenteriti
- Perdita di sodio renale: pretermine; pielonefrite acuta anomalia uretrale, displasia renale, CAH, ipoplasia surrenalica congenita, ipoaldosteronismo congenito (CMO tipo I e tipo II), Pseudoipoaldosteronismo

Iposodiemia in Neurologia (Bussmann C. Child Nervous Syst, 2001)

- In 195 bambini con malattie acute cerebrali: 20 presentavano $Na < 130 \text{ mEq/ml}$ (10.3%)
- Ritenzione acqua libera SIADH: 7
- Eccessiva ritenzione di sodio CSW: 9
(si associa a TBI, tumori, Infezioni intracraniche, stroke)

Iposodiemia in Neurologia (Harrigan M Neurosurgery 38(1), 152-160,1996)

- Definizione di CSW: perdita renale di sodio durante una patologia intracranica che porta ad iponatriemia e riduzione del fluido extracellulare
- SIADH: iponatriemia con urine inappropriatamente concentrate senza evidenza di disfunzione renale o surrenalica (elevati livelli di ADH portano all'espansione del fluido extracellulare con iponatriemia)

CSW

SIADH

Volume Plasmatico	Ridotto	Aumentato o Normale
Bilancio salino	Negativo	Variabile
Disidratazione	Presente	Assente
Peso	Ridotto	Aumentato o invariato
Pressione intracranica	Ridotta	Aumentata o normale
Ematocrito	Aumentato	Ridotto o invariato
Osmolalità	Aumentata o invariata	Ridotta
Protidemia	Aumentata	Normale
Sodiuria	Fortemente aumentata	Normale o Aumentata
Potassiemia	Aumentata o normale	Ridotta o normale

SIADH

- Iposodiemia $< 135 \text{ mEq/l}$
- Osmolalità $< 280 \text{ mOsmol/l}$
- Sodiuria $> 18 \text{ mEq/l}$
- Osm Urine $> \text{Osm Siero}$
- Normali funzioni endocrine
- Assenza di disidratazione o edema

SIADH (terapia)

- Riduzione dell'apporto di fluidi
- Nelle forme severe infusione ipertonica

CSW

- Il bilancio negativo del sodio precede o accompagna una iposodiemia
- Volume plasmatico contratto
- Buona risposta alla terapia con sodio e fluidi

Diagnosi differenziale

- Carico iatrogeno di fluidi
- Malattie renali o epatiche
- Ipotiroidismo
- Insufficienza renale

CSW (consigli)

- Attenzione alla troppo rapida correzione degli elettroliti (mielinolisi pontina).
- Massimo incremento del sodio plasmatico 0.7 mEq/l ogni ora.

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- Iposurrenalismo
- **Ipercalcemia**
- Ipocalcemia
- Iperparatiroidismo
- Ipotiroidismo
- Ipopituitarismo acuto

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

Ipercalcemia (cause)

- Forme tumorali maligne
- Iperparatiroidismo
- Intossicazione vitaminica (vit D e A)
- Uso improprio di diuretici
- Iperparatiroidismo, mixedema, Addison, Cushing

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

Ipercalcemia (cause)

- Forme tumorali maligne
- Iperparatiroidismo
- Intossicazione vitaminica (vit D e A) - pallore, anoressia, astenia, poliuria e polidipsia, disidratazione, vomito, dolori addominali, irritabilità, sonnolenza, cefalea con aumento FA (dd con idrocefalo), arresto di crescita -
- Uso improprio di diuretici
- Iperparatiroidismo, mixedema, Addison, Cushing

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

Ipercalcemia (terapia)

- Soluzioni saline isotoniche (3-4 lt al giorno)
- Bifosfonati (pamidronato e.v. 60-90 mg in 6 ore in soluzione salina; neridronato e.v. 1-2 mg/kg in 6 ore in soluzione salina)
- Prednisone 20-40 mg e.v. o per os (escludere TBC)
- Dialisi temporanea

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- Iposurrenalismo
- Ipercalcemia
- Ipocalcemia
- Ipotiroidismo
- Ipotiroidismo
- Ipopituitarismo acuto

I. Hypoparathyroidism	III. Other causes
A. Congenital	A. Deficiency of calcium
1. Transient neonatal	1. Nutritional deprivation
2. Familial	2. Hypercalciuria
a. Autosomal recessive	B. Hypomagnesemia
(1) Familial isolated	1. Congenital
(2) With growth and mental retardation and dysmorphism (Sanjad-Sakati syndrome)	a. Malabsorption
b. Autosomal dominant	1. Hypomagnesemia
(1) Familial isolated	(1) Primary
(2) Gain-of-function mutation of <i>CASR</i> (Barakat syndrome)	(2) Bartter syndrome
(3) With sensorineural deafness and renal dysplasia	(3) Renal tubular acidosis
(Barakat syndrome)	2. Acquired
c. X-linked recessive	a. Post-neonatal fall
1. Hypomagnesemia	b. Chronic inflammatory bowel disease, intestinal resection
4. DiGeorge syndrome	c. Diuretics
5. Kenny-Caffey syndrome	C. Hypophosphatemia
Mitochondrial neuropathies (Kearns-Sayre syndrome)	1. Renal failure
B. Resistance to parathyroid hormone	2. Phosphate administration (intravenous, oral, rectal)
1. Blomstrand chondrodysplasia (loss-of-function mutation- <i>PTHrP</i>)	1. Tumor cell lysis
2. Pseudohypoparathyroidism types Ia, Ib	2. Muscle injuries (crush, rhabdomyolysis)
3. Pseudohypoparathyroidism type II	3. Bisphosphonate administration
4. Pseudotumor hypoparathyroidism	D. Hypoparathyroidism
C. Acquired	1. Autoimmune
1. Autoimmune	a. Familial—polyendocrinopathy syndrome type I
b. Familial—polyendocrinopathy syndrome type I	2. Postsurgical, radiation insult
2. Postsurgical, radiation insult	3. Infiltrative (excessive iron [hemochromatosis, thalassemia] or copper [Wilson disease] deposition; amyloidosis, sarcoidosis)
3. Infiltrative (excessive iron [hemochromatosis, thalassemia] or copper [Wilson disease] deposition; amyloidosis, sarcoidosis)	4. Idiopathic
4. Idiopathic	II. Vitamin D Deficiency (See "Disorders of Mineralization")
II. Vitamin D Deficiency (See "Disorders of Mineralization")	

Bambina con grave osteoporosi (-6 SD Z score) legata alla terapia steroidea ad alte dosi per una forma di convulsività intrattabile.

Analisi prima del trattamento con Neridronato, decisa dopo 1 anno di terapia con Vit D e calcio per os, che non hanno sortito effetti.

Calcemia 9.8 mg/dl, Fosforo 4,5 mg/dl,

Effettua infusione di neridronato 1 mg/kg in 250 ml di SF in 6 ore.

Controllo a 2 ore Ca: 9,7 mg/dl, controllo a 6 ore Ca: 9,7 mg/dl

Controllo a 24 ore Ca: 9,5 mg/dl.

Dopo 3 gg si ricovera d'urgenza per crisi epilettiche subentranti (Ca: 7.2 mg/dl, P: 5.8 mg/dl)

Terapia: Calcio gluconato al 10% 0.5-1 ml/kg e.v. ad infusione lenta (corrispondente a 9.3 mg ogni ml di soluzione)

ECG: normale

Nelle successive 6 ore 1.5 ml/kg di Calcio gluconato

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- Iposurrenalismo
- Ipercalcemia
- Ipocalcemia
- Ipertiroidismo: estremamente rara in età pediatrica, l'ipertiroidismo da assunzione incongrua di L-T4 può essere osservato in adolescenza.
- Ipotiroidismo
- Ipopituitarismo acuto

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- bambino di 2 anni in trattamento con L-t4 alla dose di 37.5 microgrammi/die si ricovera perché accidentalmente ha assunto 24 cp di Eutirox 25 microgrammi (totale: 600 microgrammi). FC: 150 b/m, PA 130 / 40 mmHg. Agitazione, temperatura cutanea elevata (37,8 °C), cute sudata e calda.
- Iniziata soluzione fisiologica, idrocortisone 2 mg/kg e.v. ogni 6 ore (riduce la conversione di T4 in T3), Propranololo 10 mg x 3 per sondino naso gastrico.
- Risoluzione in 36 ore (FC 88 b/m)

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- Iposurrenalismo
- Ipercalcemia
- Ipocalcemia
- Ipertiroidismo
- Ipotiroidismo: è praticamente assente come emergenza in età pediatrica in quanto il bambino sopporta meglio la carenza ormonale rispetto all'adulto
- Ipopituitarismo acuto

Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

• Ipotiroidismo

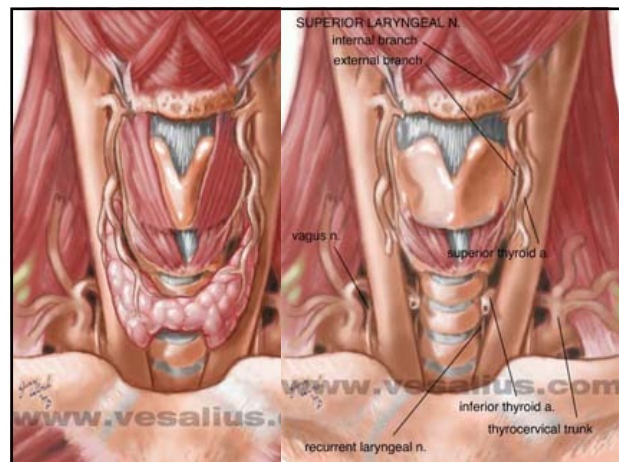
Bambino di 6 mesi cardiopatico operato 16 giorni prima per TGA, diventa sonnolento, con aspetto della cute pastosa, FC 45 b/m, PA 55/44 mmHg. Le indagini mostrano glicemia, elettroliti, nella norma.

In consulenza si chiedono ormoni tiroidei

TSH: 12 mU/ml, Ft4: 0.01 ng/dl, Ft3: 0.9 pg/ml.

Inizia terapia per sondino naso gastrico alla dose di 10 microgrammi/kg/die e T3 5 microgrammi per 3 per i primi due giorni.

Diagnosi: evento avverso per legatura della arteria tiroidea inferiore in bambino con aplasia del lobo tiroideo destro.



Emergenze in Endocrinologia Pediatrica

- Iposurrenalismo
- Ipercalcemia
- Ipocalcemia
- Ipertiroidismo
- Ipotiroidismo
- Ipopituitarismo acuto

NEONATALE

ACQUISITO

Associazione fra ipossia e deficit di GH

Tale associazione è conosciuta da tempo:
Job JC et al 1972 e Rona TJ, Tanner JM, 1977

Una valutazione sistematica della gravidanza, del tipo di parto, e del periodo perinatale è stato effettuato soltanto recentemente

Cappa M. J Endocrinol Invest 2006 29: 5, 65-70

Risultati della RMI

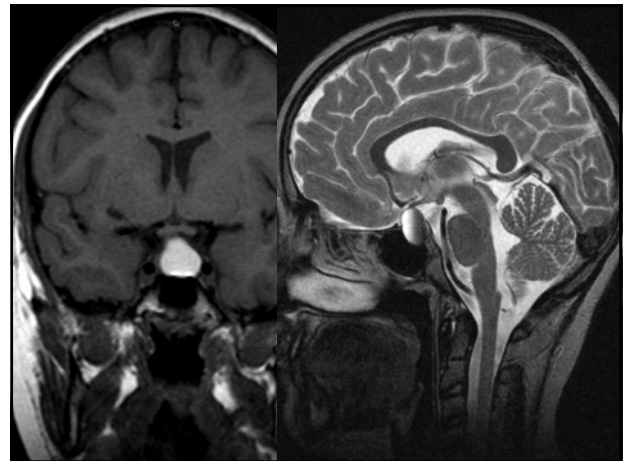
- GHD Ipofisari: 38.7 % agenesia, ipoplasia e ectopia, 6.45% empty sella, 54.8% normale
- GHD Sopraipofisari: 11.1% interruzione peduncolo
- GHD organici: 42.8% craniopharyngioma, altri astrocitoma, amartoma o disgerminoma

Risultati dello Score

GHD Ipofisari + GHD sopraipofisari: score positivo nel 75% dei pz con RMI positiva e 45.4% di quelli con normale RMI

Odds ratio

	Odds ratio	Limite di confidenza	p
GHD Ipof vs controlli	21.66	3.97-74.32	0.0000124
GHD sopra vs controlli	22.08	2.12-122.66	0.0024
GHD org vs controlli	4.94	0.82-31.58	0.055
GHD Ipof+GHD sopra vs controlli	23.37	5.88-62.38	<0.000001



Conclusioni

Oltre le emergenze endocrine "classiche" sempre più frequentemente si osservano "nuove" emergenze endocrine che sono legate soprattutto al miglioramento della terapia medico-chirurgica.

Bambini con malattie complesse possono presentare alterazioni dei meccanismi che normalmente assicurano il mantenimento delle costanti bioumorali

Conclusioni

E' compito dell'endocrinologo pediatrico prevenire situazioni che possono precipitare e nel contempo avere la prontezza di risolvere eventuali problematiche urgenti.

Un particolare ringraziamento

A chi di fatto segue l'emergenza endocrina in Ospedale

Paola Cambiaso

Carla Bizzarri
Paolo Ciampalini
Armando Grossi
Romana Marini
Patrizia Patera
Riccardo Schiaffini

Graziamaria Ubertini
Claudia Brufani
Danilo Fintini
Rossana Fiori

