Mestichelli M, et al. Medico e Bambino 2026;29(9):e276
DOI: 10.53126/MEBXXIXN276

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIX Novembre 2026 numero 9

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

QUANDO IL REFLUSSO È UN PO' TROPPO OSTINATO

Marina Mestichelli[1], Asia Piccioni[1], Maria Elena Lionetti[2], Lucia Santoro[2]

[1]*Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università Politecnica delle Marche*
[2]*SOD Clinica Pediatrica a indirizzo genetico-metabolico, gastro-nefrologico, Ospedale "Salesi", Ancona*

Indirizzo per corrispondenza: martina.mestichelli@gmail.com

Un bambino di 5 mesi nelle ultime settimane di vita ha presentato episodi giornalieri di vomito alimentare, prevalentemente durante le ore notturne (2 episodi/*die*). Valutato dalla pediatra di famiglia, è stata in prima battuta ipotizzata una causa infettiva, ma il piccolo ha continuato a vomitare tutti i giorni.

I conti non tornavano, di cosa poteva trattarsi?

Il sospetto principale è stato quello di un classico reflusso gastroesofageo, per cui è stata avviata terapia con magnesio alginato, ma ancora una volta nessun miglioramento per il piccolo.

Sono stati dunque prescritti una ecografia dell'addome e degli esami ematochimici. All'ecografia: fegato di dimensioni lievemente aumentate, lieve accentuazione dell'ecogenicità del parenchima in assenza di significative alterazioni focali; bilaterale significativa accentuazione dell'ecogenicità delle piramidi renali in relazione con nefrocalcinosi.

Agli esami: ipertransaminasemia (AST 122 U/l, ALT 80 U/l), iperammoniema (91 mcg/dl), ipercalcemia (13,7 mg/dl) con un PTH nella norma e un aumento dei lattati all'EGA (13,5 mEq/l).

Su consiglio della pediatra il piccolo è stato dunque condotto al Pronto Soccorso dell'Ospedale "Salesi" di Ancona, dove sono stati ripetuti l'ecografia addominale e gli esami, che hanno confermato i risultati precedentemente ottenuti. In seguito, è stato eseguita prudenzialmente anche una Rx torace, risultata negativa. È stato quindi disposto il ricovero presso il reparto di Clinica Pediatrica per proseguire con gli accertamenti del caso.

All'anamnesi sono emersi dei dati rilevanti. In primo luogo, il piccolo è stato ricoverato alla nascita in Patologia neonatale per ipoglicemia con riscontro di incremento di lattati e consumo di bicarbonati con risoluzione nel corso del ricovero. È emerso, inoltre, che da circa due mesi c'era stato un rallentamento della crescita significativo, con un incremento ponderale di circa 100 gr in un mese, a fronte dei soliti 600-800 gr dei mesi precedenti.

Alla luce dell'anamnesi e della clinica viene posto il sospetto di una patologia metabolica, in particolare di una glicogenosi. Per tale motivo è stato avviato monitoraggio glicemico tramite stick pre e post-prandiali in corso di fluidoterapia endovenosa con sola soluzione fisiologica.

In seconda giornata di ricovero sono stati riscontrati due episodi di ipoglicemia vera (glicemia: 49 mg/dl, 21 mg/dl) ed è quindi stata posta diagnosi di **glicogenosi**, verosimilmente **di tipo 1**. È stato posizionato un sensore glicemico sottocutaneo, avviata dieta con pasti ogni due ore, integrazione con maltodestrine e avviata nutrizione enterale continua notturna.

In considerazione della nefrocalcinosi, secondaria all'attivazione del sistema tampone Ca-P per contrastare l'acidosi metabolica instaurata delle frequenti ipoglicemie, è stata avviata terapia con citrato di potassio, tuttora in corso.

Ai controlli in regime di follow-up è stata riscontrata inoltre una conta neutrofilica fluttuante, con sporadici episodi di neutropenia in benessere (valori di neutrofili < 300/mmc) a risoluzione spontanea. Dato il rischio di sviluppare, nella glicogenosi di tipo 1 (in particolare 1b), neutropenia e deficit della funzione neutrofilica con infezioni batteriche ricorrenti, è stata avviata una presa in carico specialistica ematologica con stretto monitoraggio degli episodi infettivi e dei valori dei neutrofili agli esami emocromocitometrici.

A oggi la presa in carico globale delle problematiche del piccolo è gestita in modo multidisciplinare ed è coordinata dalla Clinica Pediatrica dell'Ospedale "Salesi".

CONCLUSIONI

Sono storie come questa che ci ricordano di non dover mai trascurare alcun segno o sintomo, anche il più banale, come il vomito o il rallentamento della crescita, evitando di giungere a conclusioni facili e veloci ma che poi si rivelano sbagliate. Esistono infatti patologie, come la glicogenosi tipo 1, che pur essendo rare, danno segnali chiari fin dai primi momenti di vita, e che se riconosciuti permettono una corretta presa in carico dei nostri piccoli pazienti.