

maltrattamento e abuso sul minore

I quaderni del professionista

2

Fratture e abuso.
Raccomandazioni
per il **percorso diagnostico**

La collana è curata dal
Servizio Assistenza distrettuale, medicina generale,
pianificazione e sviluppo dei servizi sanitari,
Regione Emilia-Romagna

Responsabili della collana
Antonio Brambilla, Massimo Masi

Redazione a cura di
Michela Bragliani

Impaginazione e stampa
Centro Stampa della Regione Emilia-Romagna
Bologna, settembre 2014

Questo quaderno è consultabile sul portale Saluter
del Servizio sanitario regionale della Regione Emilia-Romagna:
www.saluter.it

e sul sito dei consultori familiari della Regione Emilia-Romagna:
www.consultoriemiliaromagna.it

*Chiunque è autorizzato a fini informativi, di studio o didattici,
a utilizzare e duplicare i contenuti di questa pubblicazione, purché sia citata la fonte.*

Giunta Regionale
Direzione Generale Sanità e Politiche Sociali

Collana
Maltrattamento e abuso sul minore
I quaderni del professionista

2°
Fratture e abuso.
Raccomandazioni
per il percorso diagnostico

La redazione del quaderno è stata curata da

Dante Baronciani, neonatologo, Servizio Presidi Ospedalieri, Regione Emilia-Romagna

Massimo Masi, pediatra, già professore ass. Clinica Pediatrica - Alma Mater studiorum Università di Bologna – Policlinico S.Orsola Malpighi - Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna

Luciana Nicoli, pediatra di comunità, Consulente Centro specialistico provinciale contro i maltrattamenti all'infanzia "Il Faro" – AUSL Bologna

Isa Ruffilli, pediatra, ONLUS "L'Isola che c'è" – già Consulente Centro specialistico provinciale contro i maltrattamenti all'infanzia "Il Faro" - AUSL Bologna

Ringraziamenti

Si ringraziano per la consulenza

Guido Cocchi, neonatologo, Alma Mater studiorum Università di Bologna – Policlinico S.Orsola Malpighi – Registro IMER - Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna

Onofrio Donzelli, ortopedico, Ortopedia e Traumatologia Pediatrica – Istituto Ortopedico Rizzoli – Bologna

Leonardo Marchesini Reggiani, ortopedico, Ortopedia e Traumatologia Pediatrica – Istituto Ortopedico Rizzoli – Bologna

Giovanni Tani, radiologo pediatrico, Policlinico S.Orsola Malpighi – Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna

Un particolare ringraziamento per la collaborazione ai pediatri:

Giovanni Filocamo, Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna

Maria Teresa Bartolini, Giovanna Mescoli, Paolo Minelli, Patrizia Preti e Paola Salvago, AUSL di Bologna

Sandra Brusa, Laura Serra e Anna Tozzola, AUSL di Imola

Indice

| | |
|---|----|
| Fratture e abuso. Raccomandazioni per il percorso diagnostico | 11 |
| Sospetto o diagnosi di frattura | 15 |
| - Esame obiettivo | 17 |
| - Anamnesi | 19 |
| - Modalità di effettuazione dell'approfondimento diagnostico | 21 |
| Frattura metafisaria | 23 |
| - Approfondimento diagnostico: altre tecniche di diagnostica per immagini | 24 |
| - Diagnosi Differenziale | 25 |
| Frattura costale | 26 |
| - Approfondimento diagnostico: altre tecniche di diagnostica per immagini | 27 |
| - Diagnosi Differenziale | 28 |
| Frattura vertebrale | 29 |
| - Approfondimento diagnostico: altre tecniche di diagnostica per immagini | 30 |
| - Diagnosi Differenziale | 30 |
| Frattura di clavicola, scapola e sterno | 31 |
| Fratture multiple | 33 |
| - Diagnosi Differenziale | 33 |
| Frattura diafisaria | 34 |
| Formazione di nuovo osso periostale in assenza di frattura | 36 |
| Sorveglianza scheletrica - studio radiografico dello scheletro e tecniche radiologiche | 37 |
| Follow up radiologico | 40 |
| Bibliografia essenziale | 41 |
| Siti utili | 43 |

Appendice

Guida per la Diagnosi Differenziale

45

Patologie in appendice:

1. Deficit di rame
2. Demineralizzazione da paralisi
3. Displasia spondilo-metafisaria
4. Farmaci (da -)
5. Insensibilità congenita al dolore/Neuropatie autonome e sensoriali ereditarie
6. Ipofosfatasi
7. Lesioni ostetriche
8. Manovre di rianimazione
9. Metastasi di tumori solidi e invasione da parte di disordini emo-linfoproliferativi: es. Leucemia
10. Mielodisplasia
11. Neurofibromatosi (NF1) o Malattia di Von Recklinghausen
12. Osteogenesis imperfecta
13. Osteomielite
14. Osteopenia del pretermine
15. Osteopetrosi
16. Osteoporosi idiopatica giovanile
17. Rachitismo
18. Sifilide congenita
19. Sindrome di Bruck
20. Sindrome di Cole Carpenter
21. Sindrome di McCune – Albright
22. Sindrome di Menkes
23. Solfato di Magnesio in gravidanza
24. Varianti anatomiche

Con la delibera di Giunta Regionale n. 1677 del 18 novembre 2013, la Regione Emilia-Romagna ha adottato le linee di indirizzo regionali per l'accoglienza di donne vittime di violenza di genere e le linee di indirizzo regionali per l'accoglienza e la cura di bambini e adolescenti vittime di maltrattamento/abuso e allegati.

Le suddette linee di indirizzo regionali hanno l'obiettivo di favorire:

- la prevenzione, la rilevazione precoce per l'emersione del fenomeno e del suo contrasto
- la protezione e la cura delle vittime o presunte tali
- il consolidamento di azioni (sociali, sanitarie, educative e giuridiche) multidisciplinari e integrate dei e tra i servizi, assicurando il necessario coordinamento per favorire modalità stabili di confronto e di raccordo interistituzionale

attraverso prassi appropriate per l'accoglienza delle donne le prime, e l'accoglienza e la cura di bambini e adolescenti le seconde.

Alle linee di indirizzo regionali per l'accoglienza e la cura di bambini e adolescenti vittime di maltrattamento/abuso la Regione Emilia-Romagna, in attuazione delle raccomandazioni previste dalle linee stesse per la formazione specifica dei professionisti dei servizi coinvolti nel percorso assistenziale integrato maltrattamento/abuso, propone, grazie alla collaborazione di professionisti esperti, una collana di quaderni di cui questo è il secondo numero.

La collana è composta da documenti operativi per un maggiore approfondimento dei diversi momenti di lavoro con bambini e adolescenti vittime di maltrattamento e abuso.

L'auspicio è che il presente lavoro possa dare un contributo significativo per accompagnare un processo storico-culturale che, a partire dalle linee di indirizzo regionali, assicuri appropriatezza degli interventi, coordinamento e modalità stabili di confronto e raccordo interistituzionale.

Antonio Brambilla
responsabile Servizio Assistenza distrettuale, medicina generale, pianificazione e sviluppo dei
servizi sanitari, Regione Emilia-Romagna

Il maltrattamento/abuso ai danni dell'infanzia (fisico, psicologico, sessuale, così come la patologia delle cure e l'assistere a violenza domestica) è un fenomeno diffuso, sommerso, poco riconosciuto e segnalato. Ciò è legato a molti fattori, fra cui anche le difficoltà diagnostiche e di diagnosi differenziale.

Nell'ambito del maltrattamento fisico¹ la frattura è un segno che viene frequentemente misconosciuto come spia di abuso. Se isolata può essere interpretata come frattura accidentale, se ripetuta come espressione di particolare vivacità del bambino o come sospetta fragilità ossea, analogamente a quelle fratture che possono occorrere in corso di patologie ossee malformative o metaboliche più frequenti in questa fascia di età. I bambini molto piccoli portatori di disabilità o che necessitano di cure speciali sono più vulnerabili al rischio di maltrattamento fisico che si presenta spesso associato a incuria e a violenza psicologica infantile².

Questo secondo quaderno della collana intende fornire, attraverso una raccolta di raccomandazioni basate sui dati della letteratura "evidence based" e sull'esperienza realizzata dagli Autori nelle strutture in cui hanno operato per molti anni, un supporto per il medico di Pronto Soccorso (PS), pediatra, ortopedico, radiologo, nei casi di fratture del bambino che, soprattutto quando avvengono nei primissimi anni di vita, devono essere sottoposte ad un rigoroso esame diagnostico differenziale affinché non sfuggano all'attenzione e ai conseguenti eventuali provvedimenti volti a tutelare il minore.

Doveroso ricordare che il sanitario deve avere presente tutta la complessità del problema e le sue implicazioni giuridiche e deontologiche, gli obblighi che ne derivano e comportarsi conseguentemente. Le linee di indirizzo regionali³ e le relative raccomandazioni in materia danno ulteriori dettagliate indicazioni al professionista.

Massimo Masi
pediatra - Professore Ass. Clinica Pediatrica - Alma Mater studiorum Università di Bologna
Policlinico S.Orsola Malpighi - Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna

Mariagnese Cheli
psicologa psicoterapeuta - responsabile Centro specialistico provinciale contro i maltrattamenti all'infanzia
"Il Faro", Dipartimento di Cure Primarie, Azienda USL di Bologna

¹ Per "maltrattamento fisico" s'intende il ricorso sistematico alla violenza fisica come aggressioni, punizioni corporali o gravi attentati all'integrità fisica, alla vita del bambino/adolescente e alla sua dignità. ("Linee di indirizzo regionali per l'accoglienza e la cura di bambini e adolescenti vittime di maltrattamento/abuso. Regione Emilia Romagna, DGR n. 1677/18.11.2013" www.saluter.it; www.consultorifamiliariemiliaromagna.it)

² The National Center for Trauma-Informed Care: An Overview of Fundamental Concepts, 2004. The National Association of State Mental Health Program Directors (NASMHPD), in www.samhsa.gov/nctic/trauma.asp

³ Adottate dalla Regione Emilia-Romagna con delibera di Giunta Regionale n. 1677 del 18 novembre 2013

Fratture e abuso. Raccomandazioni per il percorso diagnostico

La maggior parte delle fratture scheletriche in età pediatrica è di origine accidentale; le non accidentali possono essere manifestazione di malattie rare ad eziopatogenesi complessa, le c.d. "fratture patologiche", oppure la conseguenza di abuso fisico. Queste sono spesso presenti nei bambini vittime di abuso, anche se è difficile definirne la frequenza in quanto la maggior parte degli studi è riferita a Centri che possono avere una differente attenzione e competenza diagnostica. Le fratture nei bambini maltrattati/abusati possono non essere evidenziate se non si adottano procedure diagnostiche adeguate. Per questo motivo nella valutazione di una frattura la possibilità dell'abuso va sempre considerata e ragionevolmente esclusa.

Vi è probabilmente, in questo modo di procedere, il rischio di un temporaneo eccesso di sospetti diagnostici di abuso in prima istanza, che viene riequilibrato se vi è una adeguata conoscenza delle altre molteplici cause di frattura da porre in diagnosi differenziale. Quindi, di fronte ad una frattura nel bambino, è opportuno inizialmente tenere alta la soglia del dubbio sulla sua eziopatogenesi, associando tuttavia un'elevata competenza nell'effettuare la diagnostica differenziale.

Allorché si affronta la diagnosi differenziale di altre patologie rispetto all'abuso sarà utile tenere presente che è possibile la coesistenza di abuso e altre patologie soprattutto croniche, ad es. in caso di patologie con handicap fisico e/o psichico: in tali situazioni la spiccata vulnerabilità delle relazioni familiari può facilitare l'aumentata incidenza di abuso.

Obiettivo di queste note di lavoro è fornire alcuni strumenti metodologici per facilitare un appropriato iter diagnostico nel caso di rilievo di frattura in età pediatrica. Tali note risultano particolarmente importanti allorché si debba affrontare l'iter diagnostico in bambini di età inferiore a 2 anni: in questa fascia d'età, stante lo sviluppo neuromotorio del bambino, è maggiore il contributo dell'abuso quale causa di frattura.

Il percorso diagnostico prevede le seguenti "Raccomandazioni" (analizzate nelle specifiche sezioni del quaderno):

| | |
|---|--|
| 1 | Il sospetto di abuso deve essere posto con particolare attenzione in caso di frattura in bambini di età inferiore a 2 anni |
|---|--|

| | |
|---|--|
| 2 | <p>Nel caso l'anamnesi e/o l'esame obiettivo supportino un sospetto di abuso è necessario garantire l'appropriatezza dell'iniziale indagine radiologica:</p> <ul style="list-style-type: none"> - per le ossa lunghe: specificare nella richiesta la ricerca di eventuali fratture metafisarie (proiezione antero-posteriore e laterale) - per le coste: richiedere esame radiologico con proiezioni oblique ed ecografia. Eventuale scintigrafia ossea se c'è dubbio di patologia sistemica, in casi particolari e in regime di ricovero, considerata la necessità di anestesia generale se il bambino è piccolo. - evitare l'effettuazione di Rx scheletro in unico radiogramma |
|---|--|

| | |
|---|--|
| 3 | Nel caso l'indagine radiologica abbia evidenziato una frattura ad alto sospetto di abuso è opportuno che l'approfondimento diagnostico sia effettuato da, o con la consulenza di, un professionista con competenze specifiche (vedi anche indicazioni nelle sezioni relative a "Sorveglianza scheletrica" e "Follow-up radiologico") |
|---|--|

| | |
|---|--|
| 4 | <p>L'esame obiettivo, oltre alla valutazione dello sviluppo neurocomportamentale del bambino e della compatibilità di questo con il tipo di frattura osservata, deve valutare l'eventuale presenza di altre lesioni compatibili con abuso fisico o altre forme di abuso ed eventuali limitazioni funzionali, così come possibili segni che possono suggerire l'esistenza di patologie dismorfiche. E' opportuna la documentazione fotografica delle lesioni.</p> <p>Si raccomanda di porre particolare attenzione ai segnali comportamentali ed emotivi del bambino. Nel raccontare la dinamica degli eventi che hanno prodotto i segni presenti sul corpo il bambino può mostrare imbarazzo, tensione ed ansia e i racconti possono risultare contraddittori e incongrui; spesso il bambino mostra un comportamento di allarme e ipervigilanza oppure di apatia e distacco.</p> |
|---|--|

| | |
|---|--|
| 5 | <p>L'anamnesi deve essere focalizzata su:</p> <ul style="list-style-type: none"> - compatibilità della dinamica dell'evento così come è stato riferito con le potenzialità del bambino e del suo sviluppo neurocomportamentale - eventuale ritardo inusuale nel ricorso alle cure non spiegato in maniera plausibile - esistenza di informazioni sanitarie riferibili a precedenti episodi di abuso o di traumi con dinamica non chiara, verificabili nello stesso PS e in PS limitrofi - approfondimento dell'anamnesi familiare e perinatale (es. per valutare la presenza di patologie familiari ereditarie, lesioni ostetriche, osteopenia del pretermine) <p>Si raccomanda di porre attenzione a eventuali segnali comportamentali ed emotivi della coppia genitoriale. I genitori possono fornire spiegazioni contraddittorie e confuse o elusive sulle dinamiche che hanno procurato le lesioni del bambino, segnalare in maniera ripetuta e insistente le continue cadute accidentali del bambino, mostrare un atteggiamento di imbarazzo, evitamento, aggressività che prevalgono sull'atteggiamento coerente di preoccupazione e rassicurazione verso il bambino. I genitori possono minimizzare il problema fino a sentirsi accusati dalle domande poste dall'operatore e reagire in modo aggressivo.</p> <ul style="list-style-type: none"> - precedenti o attuali interventi del Servizio Sociale, presenza di Decreti limitativi della responsabilità genitoriale |
|---|--|

| | |
|---|---|
| 6 | <p>Nel caso si programmino ulteriori indagini radiologiche è necessario garantire un approfondimento:</p> <ul style="list-style-type: none"> - dell'esame obiettivo: alla ricerca di segni che possono suggerire l'esistenza di una sindrome dismorfica - dell'anamnesi ostetrica e familiare: al fine di escludere che i segni rilevati siano ascrivibili a patologie di origine perinatale o ad anomalie ereditarie |
|---|---|

| | |
|---|--|
| 7 | <p>Allorché si evidenzino fratture ad alto sospetto di abuso (vedi sezione "Sospetto o diagnosi di frattura") si consiglia di consultare la sezione di questo documento relativa alla specifica frattura individuata, anche al fine di valutare la possibile esistenza di segni compatibili con altre patologie da porre in diagnosi differenziale</p> |
|---|--|

| | |
|---|---|
| 8 | Nel caso di rilievo di frattura metafisaria o costale valutare la presenza di fratture metafisarie in altra sede, di fratture costali e, se sono presenti segni neurologici, effettuare Fundus Oculi e Tomografia Computerizzata (TC) per escludere la sindrome dello "Shaken Baby" |
|---|---|

| | |
|---|--|
| 9 | La Sorveglianza scheletrica (vedi) deve sempre essere effettuata nei bambini di età inferiore a 2 anni in cui si sospetti un abuso. Nei bambini di età superiore la decisione di effettuare la sorveglianza deve essere valutata di volta in volta sulla base dell'anamnesi e dei segni clinici. |
|---|--|

| | |
|----|--|
| 10 | Nei casi di forte sospetto clinico, può essere importante ripetere l'indagine radiologica a distanza di due settimane dal primo controllo, in modo da rilevare fratture occulte che non erano state diagnosticate con l'indagine iniziale, confermare o escludere la presenza di quelle dubbie |
|----|--|

Il documento non affronta le problematiche relative all'attivazione dei Servizi Sociali e alla denuncia all'Autorità Giudiziaria: per tali decisioni, che è opportuno assumere in maniera multidisciplinare, si consiglia di fare riferimento ai "Percorsi specifici" appositamente definiti a livello aziendale/provinciale o di Area Vasta. In attesa di una valutazione multidisciplinare i medici possono trovarsi nella situazione di dover assicurare una protezione immediata del bambino. In questi casi si raccomanda di:

| | |
|----|---|
| 11 | Procedere al ricovero del bambino, quale forma di protezione, in tutti i casi in cui si rilevi una frattura e non vi sia un rapporto plausibile fra tipo di lesione e dinamica riferita |
|----|---|

Sospetto o diagnosi di frattura

L'osso dei bambini è meno mineralizzato di quello dell'adulto, è quindi più elastico e può assorbire più energia prima che si verifichi una frattura. L'osso è ricoperto dal periostio, che nel bambino è molto vascolarizzato, poco aderente all'osso in regione diafisaria, a differenza di quanto avviene a livello di epifisi e metafisi¹. Nei bambini di età inferiore a 2 anni lo sviluppo neurocomportamentale rende meno frequente la probabilità di una frattura accidentale.

| | |
|---|--|
| 1 | Il sospetto di abuso deve essere posto con particolare attenzione in caso di frattura in bambini di età inferiore a 2 anni |
|---|--|

Diversa è la frequenza con la quale il tipo e la sede della frattura sono associate ad una diagnosi di abuso: le fratture definite come ad alto sospetto di abuso sono quelle rilevate con maggiore frequenza nei bambini in cui è stata posta una diagnosi di abuso rispetto a quelli non abusati.

Fratture associate ad alto sospetto di abuso:

- metafisarie classiche, soprattutto sotto l'anno di vita
- costali, specie se posteromediali
- scapolari
- sternale
- processi spinosi delle vertebre
-

Fratture associate a moderato sospetto di abuso:

- multiple, soprattutto se bilaterali
- fratture di epoca diversa, particolarmente significative se scoperte casualmente e con storia incongrua
- distacchi epifisari
- corpi vertebrali e sublussazioni
- dita
- fratture complesse del cranio

¹ Diafisi è la parte centrale di un osso lungo, le due estremità del quale sono le epifisi. La fisi o cartilagine di accrescimento è il fronte di crescita dell'epifisi sul versante diafisario; la parte ossificata della cartilagine è chiamata metafisi.

Fratture frequenti ma associate a basso sospetto di abuso:

- formazione di nuovo osso periostale
- clavicola
- diafisi
- fratture lineari del cranio

(da "Flaherty EG et al. Pediatrics 2014, modificata)

Due sono gli scenari principali a seconda che vi sia già un sospetto di abuso oppure che il riscontro di frattura sia occasionale.

Nel primo scenario (il sospetto di abuso è derivante da anamnesi e/o esame obiettivo) è possibile decidere le modalità con cui effettuare l'iniziale indagine radiologica; se si garantisce da subito l'appropriatezza della stessa si può ridurre il rischio di "falsi negativi" soprattutto per quanto riguarda fratture metafisarie e costali.

Nel secondo scenario (riscontro occasionale di frattura) l'indagine radiologica è già stata eseguita; ad esempio, in Pronto Soccorso è stata evidenziata occasionalmente una frattura recente o pregressa durante l'effettuazione di indagine radiologica per altri quesiti diagnostici. In tal caso, se si rileva una frattura ad alto sospetto di abuso (o una frattura recente o pregressa senza anamnesi compatibile), è necessario procedere ad un approfondimento diagnostico. Questo richiede specifiche competenze sia per quanto riguarda la modalità di effettuazione (vedi le indicazioni nelle sezioni specifiche) sia, soprattutto, per l'interpretazione degli accertamenti effettuati (vedi anche sezioni relative a "Sorveglianza scheletrica" e "Follow-up radiologico").

| | |
|---|--|
| 2 | <p>Nel caso l'anamnesi e/o l'esame obiettivo supportino un sospetto di abuso è necessario garantire l'appropriatezza dell'iniziale indagine radiologica:</p> <ul style="list-style-type: none"> - per le ossa lunghe: specificare la ricerca di eventuali fratture metafisarie (proiezione antero-posteriore e laterale) - per le coste: richiedere esame radiologico con proiezioni oblique ed ecografia. Eventuale scintigrafia ossea se c'è dubbio di patologia sistemica, in casi particolari e in regime di ricovero, considerata la necessità di anestesia generale se il bambino è piccolo. - evitare l'effettuazione di Rx scheletro in unico radiogramma |
|---|--|

| | |
|---|--|
| 3 | Nel caso l'indagine radiologica abbia evidenziato una frattura ad alto sospetto di abuso è opportuno che l'approfondimento diagnostico sia effettuato da, o con la consulenza di, un professionista con competenze specifiche (vedi sezioni relative a "Sorveglianza scheletrica" e "Follow-up radiologico") |
|---|--|

Esame obiettivo

La presenza di lesioni associate non attribuibili all'eventuale evento accidentale riferito costituisce un indicatore suggestivo di possibile abuso, e quindi è opportuno:

- valutare l'eventuale presenza di altri segni di maltrattamento fisico: abrasioni, escoriazioni, ecchimosi, edemi, ustioni in sedi diverse da quella interessata dal sospetto di frattura, ed eventuali segni di morsi, incisure semilunari (unghie) e segni di afferramento. Se presenti, è opportuno procedere a documentazione fotografica degli stessi. Se assenti, specificare in cartella e nel referto la loro assenza.
- valutare l'eventuale presenza di segni fisici che facciano ipotizzare l'esistenza di trascuratezza grave.
- cogliere gli aspetti salienti della dinamica relazionale: ad esempio
 - reazioni di paura del bambino alla ricerca di prossimità-contatto da parte dell'operatore o di uno o entrambi i genitori
 - ammutolimento oppure tensione, ansia, imbarazzo, ipervigilanza del bambino oppure apatia e distacco alla presenza del/dei genitore/genitori.
- porre attenzione alla eventuale limitazione funzionale degli arti e/o al pianto del bambino durante le manipolazioni quale spia del dolore esacerbato dalla mobilizzazione o dalla semplice pressione, ad es. in caso di fratture costali.

| | |
|---|--|
| 4 | <p>L'esame obiettivo, oltre alla valutazione dello sviluppo neurocomportamentale del bambino e della compatibilità di questo con il tipo di frattura osservata, deve valutare l'eventuale presenza di altre lesioni compatibili con abuso fisico o altre forme di abuso ed eventuali limitazioni funzionali, così come possibili segni che possono suggerire l'esistenza di patologie dismorfiche. E' opportuna la documentazione fotografica delle lesioni.</p> <p>Si raccomanda di porre particolare attenzione ai segnali comportamentali</p> |
|---|--|

ed emotivi del bambino. Nel raccontare la dinamica degli eventi che hanno prodotto i segni presenti sul corpo il bambino può mostrare imbarazzo, tensione ed ansia, i racconti possono risultare contraddittori e incongrui, spesso il bambino mostra un comportamento di allarme e ipervigilanza oppure di apatia e distacco.

Anamnesi

E' necessario che, nel sospetto di abuso, il professionista eviti di porre al bambino domande "chiuse" di tipo induttivo, cioè che possono suggerire la risposta (es. "Chi è che ti ha fatto questo?"). Un esempio di domanda corretta "aperta" è "Mi racconti che cosa è successo?"

Le principali aree da indagare sono le seguenti:

| | |
|---|--|
| <p>La dinamica raccontata è compatibile con le potenzialità del bambino?</p> | <ul style="list-style-type: none"> - osservare, se possibile, le competenze motorie del bambino e, se non compatibili con la dinamica riferita dell'incidente, riportare questo dato nel referto - raccogliere informazioni relative al suo sviluppo psico-motorio con domande di carattere generale: età in cui ha iniziato a stare seduto, gattonamento, inizio deambulazione |
| <p>La dinamica raccontata è compatibile con il tipo di lesione?</p> | <ul style="list-style-type: none"> - alcune fratture (es.: metafisarie e costali) richiedono l'applicazione di forze specifiche (accelerazione-decelerazione per fratture metafisarie; dorsalizzazione delle coste nel caso di frattura posteriore delle stesse) |
| <p>La qualità del racconto da parte del bambino è compatibile con il livello di sviluppo emotivo-cognitivo del bambino?</p> | <ul style="list-style-type: none"> - a differenza di racconti riguardanti episodi estranei al trauma (opportunosamente raccolti dall'operatore a questo scopo per verificare la sua capacità di riportare fedelmente avvenimenti accaduti), il racconto dello stesso risulta confuso, privo di nessi causali e di riferimenti temporali, tenendo tuttavia conto che può essere difficile per un bambino piccolo raccontare con precisione la dinamica dell'evento |
| <p>E' intercorso un tempo "non spiegato" tra l'evento e il ricorso alle cure mediche?</p> | <ul style="list-style-type: none"> - un ritardo inusuale nel ricorso alle cure mediche non sufficientemente motivato in maniera plausibile rappresenta un indicatore suggestivo di possibile abuso |

| | |
|---|---|
| <p>Esistono precedenti ricoveri o prestazioni di Pronto Soccorso, nello stesso PS o in altri PS limitrofi, per lesioni traumatiche o sintomi riferibili a un possibile abuso?</p> | <ul style="list-style-type: none"> - la ricorrenza di ricoveri o prestazioni di Pronto Soccorso, in questa fascia di età, per traumi o segni e sintomi di difficile o dubbia interpretazione costituisce un indicatore suggestivo di possibile abuso |
|---|---|

E' utile ricordare che nel periodo immediatamente successivo all'evento traumatico il racconto di chi si occupa del bambino può essere confuso e diventa più dettagliato nel corso del tempo. Nel caso dell'abuso sovente si assiste ad una modifica radicale nella versione del racconto, non riferibile allo stato di confusione post traumatica.

| | |
|----------|--|
| <p>5</p> | <p>L'anamnesi deve essere focalizzata sul riscontro di:</p> <ul style="list-style-type: none"> - compatibilità della dinamica dell'evento così come è stato riferito con le potenzialità del bambino e del suo sviluppo neurocomportamentale - eventuale ritardo inusuale nel ricorso alle cure - esistenza di precedenti sanitari riferibili ad altri episodi di abuso accertati o di non chiara dinamica nello stesso ospedale e in quelli limitrofi - approfondimento dell'anamnesi familiare e perinatale (vedi, ad esempio, presenza di patologie familiari ereditarie, lesioni ostetriche e osteopenia del pretermine) <p>Si raccomanda di porre attenzione a eventuali segnali comportamentali ed emotivi della coppia genitoriale. I genitori possono fornire spiegazioni contraddittorie e confuse o elusive sulle dinamiche che hanno procurato le lesioni del bambino, segnalare in maniera ripetuta e insistente le continue cadute accidentali del bambino, mostrare un atteggiamento di imbarazzo, evitamento, aggressività, che prevalgono sull'atteggiamento coerente di preoccupazione e rassicurazione verso il bambino. I genitori possono minimizzare il problema fino a sentirsi accusati dalle domande poste dall'operatore, e controreagire in modo aggressivo.</p> |
|----------|--|

Modalità di effettuazione dell'approfondimento diagnostico

Come già indicato precedentemente (vedi Raccomandazione 3), l'approfondimento diagnostico richiede l'adozione di appropriate modalità per l'effettuazione e l'interpretazione dei radiogrammi da parte di un professionista con specifica esperienza. Nella sezione relativa alla "Sorveglianza radiologica – Studio radiografico dello scheletro e tecniche radiologiche" sono riportate le principali indicazioni.

Nel caso di rilievo di frattura compatibile con un sospetto di abuso:

- è necessaria una particolare attenzione al rilievo di segni (vedi tabella sottostante) che possono suggerire l'esistenza di patologie con interessamento osseo da porre in diagnosi differenziale:

- Brachicefalia, plagiocefalia o dolicocefalia
- Fontanella anteriore ampia, diastasi delle suture senza idrocefalo
- Craniotabe
- Sclere blu
- Solco di Harrison
- Rosario rachitico
- Deformità degli arti
- Dentinogenesi imperfetta

- è necessario approfondire con particolare attenzione:

○ l'anamnesi familiare: rilevare se sono presenti sintomi e segni che possono suggerire l'esistenza di patologie ossee (in particolare l'Osteogenesis Imperfecta).

- Fratture ricorrenti determinate da traumi di minore entità
- Sordità ad esordio precoce
- Deambulazione tardiva nei fratelli
- Retinopatia o cecità precoce

○ l'anamnesi ostetrica: traumi associati al parto

○ l'anamnesi neonatale: presenza di fattori favorenti l'osteopenia del pretermine

- Gravidanza caratterizzata da pre-eclampsia o restrizione della crescita fetale o infezioni placentari
- Nascita pretermine (in particolare <28 settimane di età gestazionale)
- Nutrizione enterale completa introdotta tardivamente (dopo i 30 giorni di vita)
- Utilizzo di diuretici, steroidi e metilxantine
- Malattia polmonare cronica, sepsi, patologia cerebrale, malattie muscolari, paralisi cerebrale

| | |
|---|--|
| 6 | <p>Nel caso si programmino ulteriori indagini radiologiche è necessario garantire un approfondimento:</p> <ul style="list-style-type: none">- dell'<u>esame obiettivo</u>: alla ricerca di segni che possano suggerire l'esistenza di una sindrome dismorfica- dell'<u>anamnesi ostetrica e familiare</u>: al fine di escludere che i segni rilevati siano ascrivibili a patologie di origine perinatale o ad anomalie ereditarie |
|---|--|

| | |
|---|---|
| 7 | <p>Allorché si evidenzino fratture ad alto sospetto di abuso è consigliabile consultare la sezione specifica di questo documento al fine di valutare la possibile esistenza di segni compatibili con altre patologie da porre in diagnosi differenziale</p> |
|---|---|

Frattura metafisaria

Premessa

Nei primi anni di vita la particolare vulnerabilità del piano metafisario alle fratture è determinata dal fatto che la densità della cartilagine mineralizzata è minore rispetto all'epifisi adiacente poiché non vi è stato il tempo per una deposizione di osso che rinforzi la mineralizzazione della cartilagine.

Le fratture metafisarie interessano più frequentemente femore distale, tibia prossimale e distale ed anche, meno spesso, gomito, polso e femore prossimale.

Meccanismi che determinano la frattura metafisaria

Per il determinarsi della frattura metafisaria è necessario che si applichi una forza che comporta una componente di accelerazione-decelerazione sull'osso ("Shaken Baby") o forze di torsione e trazione applicate ad un bambino tirato o scosso. Tali forze determinano una distruzione transmetafisaria delle trabecole della spongiosa primaria.

Aspetto radiologico

Nella proiezione antero-posteriore l'angolazione del raggio radiante può far apparire diversamente il frammento metafisario fratturato poiché non sempre l'angolazione è quella ottimale e desiderata (teoricamente l'ortogonale).

E' comunque possibile evidenziare la frattura metafisaria tenendo conto che:

- se il fascio radiante è ortogonale, il margine periferico del frammento compare come una struttura triangolare (immagine di "frattura dell'angolo - corner fracture"). Un aspetto simile può essere rilevato nella proiezione laterale (il frammento triangolare appare separato).
- se il fascio radiante è tangenziale alla frattura, angolato caudalmente o cranialmente, il frammento si evidenzia come una sottile banda di radiodensità separata dalla metafisi dalla linea di frattura (immagine "a manico di secchio"). Studi istologici recenti hanno evidenziato che l'immagine è da riferirsi alla lacerazione transmetafisaria della spongiosa primaria della metafisi.

Approfondimento diagnostico: altre tecniche di diagnostica per immagine

| | |
|---|---|
| <p>Nel caso di rilievo di frattura metafisaria</p> | <p>Valutare l'esistenza di altre fratture metafisarie o costali attraverso uno studio radiografico dello scheletro (per dettagli vedi sezione "Sorveglianza scheletrica. Studio radiografico dello scheletro"):</p> <ul style="list-style-type: none"> ☐ evitare l'esecuzione di Rx scheletro in toto in unica immagine (c.d. "Baby-gram") ☐ per gli <u>arti</u>: effettuare sempre Rxgrafia in due proiezioni, proiezione antero-posteriore e laterale (le fratture "a legno verde" possono vedersi solo in una proiezione delle due) ☐ per le <u>coste</u>: indagine radiografica in proiezioni antero-posteriori e oblique ed ecografia. Eventuale scintigrafia ossea se c'è dubbio di patologia sistemica, considerata la necessità di anestesia generale se il bambino è piccolo. |
| <p>Se presenza di segni neurologici o sospetto di "Shaken Baby"</p> | <ul style="list-style-type: none"> ☐ Fundus Oculi: ricercare la presenza di emorragie retiniche ☐ TC cerebrale |

La scintigrafia ossea non è utile per identificare le fratture metafisarie perché normalmente nel bambino c'è un aumento dell'attività di captazione vicino ai piani di crescita; può essere di qualche ausilio nelle fratture costali per differenziare un'eventuale patologia sistemica ma va riservata a casi particolari soprattutto se il bambino è piccolo in cui sarebbe necessaria l'anestesia generale.

| | |
|----------|--|
| <p>8</p> | <p>Nel caso di rilievo di frattura metafisaria o costale ricercare l'eventuale presenza di fratture metafisarie in altra sede, di fratture costali e, se sono presenti segni neurologici, effettuare Fundus Oculi e TC per escludere la sindrome dello "Shaken Baby"</p> |
|----------|--|

Diagnosi Differenziale

In caso di frattura metafisaria le Diagnosi Differenziali da prendere in considerazione sono:

| | |
|--|---|
| In relazione alla storia ostetrica e neonatale | <ul style="list-style-type: none">- Lesioni ostetriche- Osteopenia del pretermine- Sifilide congenita |
|--|---|

E inoltre (vedi "Appendice"):

- Deficit di rame
- Demineralizzazione da paralisi
- Displasia spondilo-metafisaria
- Farmaci (da -)
- Insensibilità congenita al dolore/Neuropatie autonome e sensoriali ereditarie
- Ipofosfatasia
- Lesioni ostetriche
- Manovre di rianimazione
- Metastasi di tumori solidi e invasione da parte di disordini emo-linfoproliferativi: es. Leucemia
- Mielodisplasia
- Neurofibromatosi (NF1) o Malattia di Von Recklinghausen
- Osteogenesis imperfecta
- Osteomielite
- Osteopenia del pretermine
- Osteopetrosi
- Osteoporosi idiopatica giovanile
- Rachitismo
- Sifilide congenita
- Sindrome di Bruck
- Sindrome di Cole Carpenter
- Sindrome di McCune – Albright
- Sindrome di Menkes
- Solfato di Magnesio in gravidanza
- Varianti anatomiche

Frattura costale

Premessa

Le fratture costali costituiscono il 5-29% di tutte le fratture rilevate in bambini sottoposti a maltrattamento fisico; nel 90% dei casi riguardano bambini di età inferiore ai due anni. Stante la difficoltà diagnostica che caratterizza l'evidenziazione di tali fratture l'incidenza aumenta allorché viene condotto lo studio autoptico.

A differenza delle fratture delle ossa lunghe possono essere poco sintomatiche.

Il riscontro di fratture costali nei bambini di età inferiore ad un anno, soprattutto se multiple e in diverse fasi di riparazione, è un elemento altamente specifico per abuso. Le fratture possono coinvolgere ogni porzione della costa, anche se sono più frequentemente localizzate a livello del segmento posteriore, e spesso sono bilaterali e multiple.

Meccanismi che determinano la frattura costale

L'elevata flessibilità e plasticità della parete toracica nell'età infantile riduce la suscettibilità alle fratture costali; è necessaria infatti una considerevole forza perché esse si verifichino, persino nei bambini sottoposti a rianimazione cardio-polmonare.

Il meccanismo principale della frattura costale è la compressione antero-posteriore del torace che determina soprattutto fratture dei segmenti posteriori, della testa e del collo costali a causa dell'eccessivo sollevamento della costa sul fulcro del processo trasverso vertebrale. Una forza antero-posteriore può determinare anche fratture sulla linea ascellare media, mentre una compressione laterale produce fratture alla giunzione condro-costale, che in fase riparativa fanno assumere un caratteristico aspetto allargato e claviforme all'estremità costale.

Aspetto radiologico

Se non sono scomposte, tali fratture sono difficilmente dimostrabili in fase acuta prima della formazione del callo osseo; per questo motivo è sempre utile eseguire delle proiezioni oblique per aumentare la sensibilità dell'indagine. Nel caso di fratture recenti l'indagine ecografica (ed eventualmente scintigrafica nel caso di dubbio di patologia sistemica) si rivela più sensibile rispetto a quella radiologica. In caso di forte sospetto di abuso, le radiografie, se negative, devono essere ripetute dopo 2 settimane (vedi "Follow up radiologico").

Approfondimento diagnostico: altre tecniche di diagnostica per immagine

| | |
|---|--|
| 8 | Nel caso di rilievo di frattura metafisaria o costale valutare la presenza di fratture metafisarie in altra sede, di fratture costali e, se sono presenti segni neurologici, effettuare Fundus Oculi e Tomografia Computerizzata per escludere la sindrome dello "Shaken Baby" |
|---|--|

| | |
|--|---|
| Nel caso di rilievo di frattura costale | <p>Valutare l'esistenza di altre fratture metafisarie o costali attraverso uno studio radiografico dello scheletro (per dettagli vedi sezione "Sorveglianza scheletrica. Studio radiografico dello scheletro e tecniche radiologiche"):</p> <ul style="list-style-type: none"> ☐ evitare l'esecuzione di Rxgrafia dello scheletro in toto in unica immagine (c.d. "Baby-gram") ☐ per gli <u>arti</u>: effettuare Rxgrafia sempre in due proiezioni, antero-posteriore e laterale (quest'ultima nel caso non si evidenzi la frattura nell'antero-posteriore) ☐ per le <u>coste</u>: indagine radiografica nelle proiezioni antero-posteriore e obliqua, ed ecografia. La scintigrafia ossea può essere utile in caso di dubbio di patologia sistemica ma va riservata a casi particolari e in regime di ricovero, considerata la necessità di anestesia generale se il bambino è piccolo. |
| Se presenza di segni neurologici o sospetto di "Shaken Baby" | <ul style="list-style-type: none"> ☐ Fundus Oculi: valutare la presenza di emorragie retiniche ☐ TC cerebrale |

Diagnosi Differenziale

In caso di frattura costale le Diagnosi Differenziali da prendere in considerazione sono (vedi "Appendice"):

- Lesioni ostetriche
- Manovre di rianimazione
- Osteogenesis Imperfecta
- Osteopenia del pretermine
- Rachitismo
- Solfato di Magnesio in gravidanza
- Varianti anatomiche

Frattura vertebrale

Premessa

Le fratture vertebrali sono poco frequenti, ma hanno alta specificità per abuso; la loro prevalenza nei bambini abusati arriva fino al 3%, i due terzi si verificano in bambini di meno di 3 anni e di queste il 50% in bambini di età inferiore a 1 anno.

Generalmente sono clinicamente silenti; se c'è anche contusione o compressione del midollo o dei nervi spinali si accompagnano a segni neurologici. Raramente determinano un'accentuazione della cifosi.

Possono essere multiple e verificarsi a tutti i livelli, ma soprattutto interessano la giunzione toraco-lombare.

Meccanismi che determinano la frattura vertebrale

Sono causate di solito da meccanismi di iperflessione e iperestensione (seguiti o meno da impatto su una superficie dura) o di sovraccarico assiale.

Interessano più di frequente i corpi vertebrali cui possono associarsi fratture degli elementi posteriori, in particolare il processo spinoso nel rachide toraco-lombare o il legamento posteriore come esito di scuotimento molto violento.

Da considerare, a livello del rachide cervicale, la frattura dei peduncoli di C2 (c.d. "Hangman fracture" degli Autori anglo-sassoni, frattura simile a quella che si verifica nell'uomo impiccato) dovuta anch'essa a violento scuotimento (iperestensione forzata del capo con distrazione del collo).

Aspetto radiologico

La diagnosi va fatta con Rxgrafia in proiezione antero-posteriore e laterale per visualizzare i processi spinosi.

Qualora si sospetti una frattura vertebrale vanno eseguite radiografie separate del tratto cervicale, toracico e lombare.

Approfondimento diagnostico: altre tecniche di diagnostica per immagine

- E' opportuno ricorrere alla Tomografia Computerizzata quando si sospetta fortemente una lesione degli elementi posteriori non visualizzata all'Rxgrafia o la presenza di frammenti di osso nel midollo spinale.
- L'effettuazione della Risonanza Magnetica (RM) è indicata solo se sono presenti segni neurologici.

Diagnosi Differenziale

- Le fratture dei corpi vertebrali possono essere confuse con un processo infiammatorio, mentre la "Hangman fracture" con la spondilolisi primitiva di C2.

Frattura di clavicola, scapola e sterno

FRATTURE DELLA CLAVICOLA

Premessa

Le fratture della clavicola, sia da causa accidentale, sia da trauma da parto in epoca neonatale, sia infine da abuso, si osservano con relativa frequenza. Quelle da abuso spesso sono associate a fratture della scapola, dell'omero prossimale e delle coste superiori cioè possono coinvolgere tutto il cingolo scapolare.

Meccanismi che determinano la frattura della clavicola

La clavicola è saldamente attaccata al manubrio sternale e alla scapola. Una forza massiva e improvvisa applicata direttamente, come l'impatto violento contro una superficie dura oppure lo scuotimento violento o la trazione abnorme sugli arti superiori, può produrre frattura della giunzione tra terzo medio e terzo distale oppure fratture associate del cingolo scapolare.

In caso di frattura da abuso, quelle del terzo medio si verificano in seguito alla compressione diretta esercitata dai pollici dell'adulto sulla clavicola nell'atto dello scuotimento. Le fratture del terzo laterale (meno frequenti ma più suggestive per abuso), coinvolgono in genere l'articolazione acromion-claveare e sono più facilmente evidenziabili nella fase di guarigione. Presentano aspetti simili alle fratture epifisi-metafisarie delle ossa lunghe e riconoscono come causa lo stesso tipo di trauma (da distorsione, da violento scuotimento o da violenta trazione delle braccia).

Aspetto radiologico

Per la valutazione delle clavicole spesso è sufficiente un radiogramma nella sola proiezione antero-posteriore con un'adeguata penetrazione del fascio radiante; talvolta può essere utile completare l'indagine con una proiezione di dettaglio con il tubo radiogeno "sproiettato" in senso cranio-caudale.

FRATTURE DELLA SCAPOLA

Premessa

La frattura accidentale della scapola è evento raro per cui il suo reperimento viene considerato ad elevato sospetto.

Meccanismi che determinano la frattura della scapola

Esistono due tipi fondamentali di fratture:

- frattura trasversa del corpo della scapola probabilmente sostenuta da trauma diretto
- frammentazione del processo acromiale causato da severo trauma, da torsione o scuotimento.

Aspetto radiologico

Le fratture scapolari possono non essere rilevate nella sola proiezione antero-posteriore; per questo motivo, quando fortemente sospette, è necessario eseguire una proiezione assiale della scapola ad "Y" che è in grado di identificare sia la frattura sia l'entità della separazione dei frammenti ossei.

FRATTURE DELLO STERNO

Premessa

La frattura accidentale dello sterno è evento raro per cui il suo reperimento viene considerato ad elevato sospetto.

Meccanismi che determinano la frattura dello sterno

Nei bambini sotto l'anno di età la frattura dello sterno è un evento molto raro perché l'elevata plasticità della parete toracica e la presenza dei soli nuclei di ossificazione del manubrio e del corpo riducono la probabilità di fratture che sono in genere il risultato di un severo trauma diretto.

Aspetto radiologico

Poiché la frattura dello sterno si manifesta con la dislocazione dei nuclei di ossificazione sul piano sagittale, per confermare la diagnosi clinica si esegue il radiogramma in proiezione laterale.

Talvolta può essere utile eseguire un'indagine ecografica perché il numero dei centri di ossificazione e i loro pattern di apparizione e di fusione sono molto variabili e la diagnosi radiografica di frattura può essere difficile.

Fratture multiple

La presenza di fratture multiple, non spiegabili sulla base della dinamica dell'incidente riferito, costituisce un importante elemento di sospetto abuso.

Alcuni studi hanno suggerito l'esistenza di una ipotetica condizione definita come "malattia temporanea dell'osso fragile" ("Temporary brittle-bone disease"). L'ipotesi sostiene che l'osso, nel primo anno di vita, potrebbe essere particolarmente vulnerabile alle fratture, per brevi periodi di tempo, a causa di anomalie metaboliche o a causa di ridotti movimenti nel corso della vita fetale. Tale ipotesi non è suffragata da alcun dato e appare improbabile, sulla base delle attuali conoscenze sulla maturazione ossea, che possano esistere modificazioni temporanee e transitorie della resistenza ossea ("fragilità/normalità") per cui tale ipotetica condizione non può essere assunta come spiegazione di fratture multiple.

Diagnosi Differenziale

In caso di fratture multiple le Diagnosi Differenziali da prendere in considerazione sono (vedi "Appendice"):

- Deficit di rame
- Demineralizzazione da paralisi
- Farmaci (lesioni da -)
- Osteogenesis imperfecta
- Osteomielite
- Osteopenia del pretermine
- Rachitismo
- Sindrome di Menkes

Frattura diafisaria

Premessa

Le fratture diafisarie singole sono raramente associate all'abuso fisico.

Le ossa lunghe sono costituite da:

- tessuto osseo compatto, presente a livello della corticale diafisaria
- tessuto osseo trabecolare (spongioso), presente all'interno di diafisi, epifisi e metafisi ossea

Il grado di mineralizzazione ossea influenza il modo in cui l'osso risponde ad una forza applicata.

Meccanismi che determinano la frattura

Le fratture diafisarie si dividono in:

- fratture trasverse: si definiscono così perché la linea di frattura è perpendicolare all'asse longitudinale dell'osso. Possono essere determinate da una forza in tensione o flessione; quelle complete si possono verificare per incidenti stradali o per caduta da altezze significative. Sono le fratture diafisarie più frequentemente osservate nell'abuso. Nei bambini, data l'elasticità dell'osso, le fratture trasverse comminute sono molto rare e si verificano solo in seguito ad una forza molto intensa.

- fratture spirali: si verificano per torsione attorno all'asse longitudinale delle ossa lunghe. Possono essere presenti, anche se non comunemente, in seguito a cadute dall'alto (altezza superiore a 3 metri).

- fratture oblique: si verificano quando, rispetto all'asse longitudinale, la linea di frattura forma un angolo di 30°-45°. Una frattura lunga obliqua si verifica quando prevale la torsione ed è difficile da distinguere da una frattura spirale; una frattura corta obliqua si verifica quando prevalgono le forze di flessione e compressione.

- fratture con rigonfiamento ("buckle"): interessano l'estremità distale di radio ed ulna (meno frequentemente la tibia), sono fratture incomplete con deformazione/rigonfiamento della corticale ossea in corrispondenza della lesione. Sono causate da una forza di compressione longitudinale insufficiente a determinare una discontinuità ossea completa per cui un lato dell'osso può incurvarsi su se stesso senza provocare la rottura dell'altro lato che si deforma/rigonfia (lesione plastica).

Le fratture diafisarie più frequentemente associate ad abuso sono, in ordine di frequenza, quelle a carico di femore, omero, tibia, radio ed ulna:

- fratture del femore: se presenti in bambini che ancora non camminano sono sospette per abuso. Nei bambini di età inferiore a tre anni che hanno già iniziato la deambulazione i dati relativi all'associazione tra frattura del femore e la diagnosi di abuso sono contrastanti.
- fratture dell'omero: sono sospette per abuso soprattutto nei bambini di età inferiore ai 12 mesi. Sono contrastanti i dati relativi all'associazione tra frattura in sede sovra condiloidea e probabilità di abuso in bambini di età inferiore ai 18 mesi.

Formazione di nuovo osso periostale in assenza di frattura

Va tenuto presente che la formazione di nuovo osso periostale in assenza di frattura conclamata si può avere in seguito ad una forza di torsione o trazione che causa separazione del periostio dalla diafisi ossea con conseguente emorragia subperiostale e successiva formazione di nuovo osso.

Nei bambini più piccoli, il periostio è poco aderente alla diafisi delle ossa lunghe, mentre è fortemente adeso alla cartilagine di accrescimento, per cui l'emorragia subperiostale determina una separazione del periostio dalla corteccia ossea a livello diafisario ma non in sede pericondrale, determinando uno spessore massimo dell'emorragia a livello della diafisi ossea con progressiva riduzione verso l'epifisi dove raggiunge il minimo spessore.

L'emorragia sub-periostale è un reperto non specifico perché può essere dovuta anche ad infezioni, osteopenia del pretermine, malattie metaboliche o neoplastiche.

Radiologicamente la formazione di nuovo osso periostale si presenta come una sottile ma ben definita linea densa di massimo due millimetri di spessore, separata dalla corteccia ossea e limitata alla diafisi.

Sorveglianza scheletrica

Studio radiografico dello scheletro e tecniche radiologiche

Nel sospetto di abuso l'indagine radiografica è essenziale nel documentare un trauma non accidentale.

Per garantire un adeguato livello diagnostico è necessario prevedere sempre la consulenza di professionisti con competenze specifiche, non solo nella valutazione delle immagini ma anche nell'impostazione delle indagini da effettuare.

Con l'espressione "Sorveglianza scheletrica" ("Skeletal survey" degli Autori anglo-sassoni) si intende lo studio del bambino maltrattato tramite una serie di esami radiologici che valutino tutti i segmenti ossei scheletrici con l'obiettivo di evidenziare fratture occulte, di confermare fratture sospettate clinicamente, di aiutare la datazione delle lesioni e la diagnosi di patologie ossee che possano predisporre alle fratture.

| | |
|---|---|
| 9 | La Sorveglianza scheletrica deve sempre essere effettuata nei bambini di età inferiore a 2 anni in cui si sospetti un abuso. Nei bambini di età superiore a tale età la decisione di effettuare la sorveglianza deve essere valutata di volta in volta sulla base dell'anamnesi e dei segni clinici |
|---|---|

L'indagine deve essere eseguita da medici radiologi con competenze specifiche nell'ambito della radiologia pediatrica: due medici radiologi dovrebbero eseguire l'indagine radiologica insieme ad un altro professionista (un infermiere o un'altra figura professionale del reparto pediatrico) responsabile della sicurezza del bambino mentre si trova nel servizio di radiologia.

Tecnica radiografica:

- L'indagine radiologica deve essere eseguita secondo i principi di alta qualità diagnostica (appropriatezza tecnica), uso della proiezione ottimale e del minor grado di esposizione secondo l'età e il peso del bambino, uso di adeguati metodi di contenzione.
- La scelta dei parametri di esposizione deve garantire la visualizzazione sia dei segmenti ossei sia dei tessuti molli.
- E' necessario studiare i segmenti scheletrici separatamente in modo da usare per ognuno i dati espositivi ottimali per la visualizzazione delle eventuali lesioni.
- Nello studio dello scheletro, devono essere incluse le proiezioni oblique delle coste (lato destro e sinistro) per aumentare la sensibilità e la specificità nel rilevare le fratture (aumento del 9 % dell'accuratezza diagnostica).

- In caso di forte sospetto clinico di frattura degli arti, è necessario eseguire sempre le due proiezioni ortogonali antero-posteriore e latero-laterale.

| Proiezioni radiografiche standard nel sospetto di trauma non accidentale |
|--|
| <p><u>Torace</u></p> <ul style="list-style-type: none">• Proiezione antero-posteriore (incluse le clavicole)• Proiezioni oblique per le coste (destra e sinistra) |
| <p><u>Arti</u></p> <ul style="list-style-type: none">• Proiezione antero-posteriore degli arti superiori (braccio ed avambraccio)• Proiezione antero-posteriore degli arti inferiori (coscia e gamba)• Proiezione antero-posteriore delle mani e dei piedi <p>In caso di forte sospetto clinico, per evidenziare le fratture metafisarie, è necessario completare l'indagine mediante:</p> <ul style="list-style-type: none">• Proiezione laterale delle ossa lunghe• Proiezione antero-posteriore e laterali/tangenziali alle metafisi di gomito, ginocchia, polso ed anca, se non perfettamente visibili sul radiogramma standard |
| <p><u>Rachide</u></p> <ul style="list-style-type: none">• Proiezione antero-posteriore e laterale (tratto cervicale, dorsale e lombare eseguiti anche separatamente) <p>N.B.: è importante visualizzare tutti i corpi vertebrali, e se ciò non è possibile con la sola proiezione A-P, è necessario ricorrere ad altre proiezioni</p> |
| <p><u>Addome</u></p> <ul style="list-style-type: none">• Proiezione antero-posteriore (inclusa la pelvi e le anche) |

Scintigrafia ossea

E' un esame complementare alle indagini di radiologia tradizionale, ed è in grado, in alcuni casi, di aumentare l'accuratezza diagnostica.

- L'esecuzione dell'indagine scintigrafica deve seguire le linee guida del Pediatric Committee of the European Association of Nuclear Medicine (Stauss et al., 2010).

- La scintigrafia è sensibile nel rilevare le fratture costali, anche quelle non evidenziabili all’Rx tradizionale (nelle lesioni acute la scintigrafia può essere positiva entro 7 ore dall’evento traumatico), mentre è meno sensibile nella diagnosi di fratture metafisarie.
- Un limite non irrilevante è dato dalla necessità dell’anestesia generale per effettuare l’indagine.
- La scintigrafia con Tecnezio 99m metilene-difosfonato non è prevista nel follow-up standard delle fratture metafisarie perché il normale aumento di captazione del radiotracciante a livello del piano di crescita non permette di diagnosticare con certezza le fratture; di conseguenza questa indagine andrebbe eseguita solo nel caso in cui la diagnosi può modificare pesantemente il programma di protezione del bambino.
- Le lesioni eventualmente identificate con la scintigrafia richiedono conferma con la radiografia perché la specificità dell’indagine non è ottimale. Infatti la scintigrafia può essere positiva anche in caso di infezioni o neoplasie; inoltre non permette la datazione delle lesioni.
- Se la scintigrafia e l’indagine radiologica sono negative, l’iter diagnostico può essere concluso. Solo in casi eccezionali si può decidere di ripetere a distanza di tempo lo studio radiologico.

Ecografia o Ecotomografia ad ultrasuoni

L’indagine ecografica non è di primo livello ma può essere utilizzata per rilevare la presenza di emorragie sottoperiostali in fratture occulte delle coste o intorno alla sede della frattura prima della formazione di nuovo osso sottoperiostale o per la ricerca dei centri di ossificazione dello sterno.

Tomografia Computerizzata (TC) e Risonanza Magnetica (RM)

Queste due metodiche hanno un ruolo primario nella valutazione dei traumi dei tessuti molli isolati o associati a traumi ossei. Nella valutazione dei traumi accidentali e non accidentali la TC ha la possibilità di definire l’estensione e la severità delle fratture complesse e di quelle non ben visualizzate con le indagini radiologiche standard (fratture vertebrali, articolari e pelviche).

Tecniche radiologiche

La tecnica digitale, rispetto a quella analogica, ha una risoluzione spaziale inferiore ma risoluzione di contrasto maggiore, inoltre permette di modificare l’immagine riducendo la necessità di ripetere l’esame per migliorare la qualità della stessa.

Follow-up radiologico

| | |
|----|---|
| 10 | <p>Nei casi di forte sospetto clinico, può essere importante ripetere l'indagine radiologica a distanza di due settimane dal primo controllo, in modo da rilevare fratture occulte che non erano state diagnosticate con l'indagine iniziale, confermare o escludere la presenza di quelle dubbie</p> |
|----|---|

In fase acuta è difficile diagnosticare soprattutto le fratture della clavicola, delle coste, delle metafisi e anche le fratture vertebrali (soprattutto quelle del processo spinoso, perché nei bambini piccoli è costituito pressoché totalmente da cartilagine e spesso la frattura è visibile solo a distanza di tempo sottoforma di neoapposizione ossea). Pertanto nei casi di forte sospetto clinico, è opportuno ripetere lo studio radiografico dello scheletro a distanza di 10-14 giorni per rilevare eventuali fratture che non siano state diagnosticate con l'indagine iniziale.

Gli svantaggi del follow-up sono relativi al ritardo di diagnosi definitiva, alla elevata dose di radiazioni erogata e alla necessità della gestione della protezione del bambino in attesa di tale diagnosi.

Alcuni studi hanno dimostrato che un follow-up radiologico limitato a sole 15 proiezioni eseguite a livello delle coste, arti superiori ed inferiori, mani e piedi (esclusi il rachide e la pelvi perché siti dove raramente si verificano fratture) rispetto a quello standard di 19 proiezioni, presenta un'elevata sensibilità nel valutare le fratture ed una considerevole riduzione della dose di radiazioni erogata al piccolo paziente.

In casi fortemente sospetti, soprattutto a fronte di fratture multiple presenti o pregresse, se nella famiglia sono presenti altri fratelli o sorelle, è opportuno sottoporre anche loro ad una valutazione clinica ed eventuali indagini, sia per approfondire gli accertamenti a scopo diagnostico (possibilità di patologia familiare che va sempre considerata) sia per provvedere alla tutela nel caso se ne ravvisi la necessità. Va tenuto presente che la rilevazione di segni anche nei fratelli rinforza il dubbio iniziale in un senso o nell'altro, ma che la loro assenza non permette di dirimere il dubbio.

BIBLIOGRAFIA ESSENZIALE

Testi di riferimento

- Hobbs CJ, Hanks HG, Wynne JM. Child abuse and neglect. A clinician's handbook. 2nd edition 1999. Churchill Livingstone
- Kleinman PK. Diagnostic imaging of child abuse. 2nd ed. 1998. St.Louis, MO: Mosby

Sospetto o diagnosi di frattura

- Bishop N, Sprigg A, Dalton A. Unexplained fractures in infancy: looking for fragile bones. Arch Dis Child 2007;92:251-6
- Jenny C and the Committee on Child Abuse and Neglect. Evaluating infants and young children with multiple fractures. Pediatrics 2006;118:1299-303
- Flaherty EG, Perez-Rossello JM, Levine MA, Hennrikus WL and the American Academy of pediatrics Committee on child abuse and neglect, section on radiology, section on endocrinology, section on orthopaedics and the Society for pediatric radiology. Evaluating children with fractures for child physical abuse, Pediatrics 2014;133(2);e477-489. in <http://pediatrics.aapublications.org/content/133/2/e477.full.html>
- Kemp AM, Dunstan F, Harrison S et al. Patterns of skeletal fractures in child abuse: systematic review. BMJ. 2008;337:a1518. doi: 10.1136/bmj.a1518
- Sullivan PM, Knutson JF. Maltreatment and disabilities: a population-based epidemiological study. Child Abuse and Neglect 2000; 24: 1257-73

Frattura Metafisaria

- Kleinman PK. Problems in the diagnosis of metaphyseal fractures. Pediatr Radiol 2008;38 Suppl 3:S388-94

Frattura Costale

- Anilkumar A, Fender LJ, Broderick NJ et al. The role of the follow-up chest radiograph in suspected non-accidental injury. Pediatr Radiol 2006;36:216-8
- Kleinman PK, O'Connor B, Nimkin K et al. Detection of rib fractures in an abused infant using digital radiography: a laboratory study. Pediatr Radiol 2002;32:896-901
- Maguire S, and Welsh Child Protection Systematic Review Group. Does cardiopulmonary resuscitation cause rib fractures in children? A systematic review. Child Abuse and Neglect 006 Jul;30(7):739-51
- Williams RL, Connolly PT. In children undergoing chest radiography what is the specificity of rib fractures for non-accidental injury? Arch Dis Child. 2004;89:490-2
- Wootton-Gorges SL, Stein-Wexler R, Walton JW et al. Comparison of computed tomography and chest radiography in the detection of rib fractures in abused infants. Child Abuse and Neglect 2008;32:659-63

Frattura Clavicola, Scapola e Sterno

- Hechter S, Huyer D, Manson D. Sternal fractures as a manifestation of abusive injury in children. Pediatr Radiol 2002;32:902-6

Frattura Vertebrale

- Ranjith RK, Mullett JH, Burke TE. Hangman's fracture caused by suspected child abuse. A case report. J Pediatr Orthop B. 2002;11(4):329-32
- Levin TL, Berdon WE, Cassell I, Blitman NM. Thoracolumbar fracture with listhesis-an uncommon manifestation of child abuse. Pediatr Radiol. 2003;33(5):305-10
- Kemp AM, Joshi AH, Mann M, Tempest V, Liu A, Holden S, Maguire S. What are the clinical and radiological characteristics of spiral injuries from physical abuse: a systematic review. Arch Dis Child 2010 May; 95(5): 55-60

Frattura Pelvi

- Johnson K, Chapman S, Hall CM. Skeletal injuries associated with sexual abuse Pediatr Radiol 2004;34:620-3

Fratture Multiple

- Jenny C and the Committee on Child Abuse and Neglect. Evaluating infants and young children with multiple fractures. *Pediatrics* 2006; 118: 1299-303

Frattura Diafisaria

- Pierce MC, Bertocci GE, Vogeley E, Moreland MS. Evaluating long bone fractures in children: a biomechanical approach with illustrative cases. *Child Abuse and Neglect* 2004; 28: 505-24

Diagnosi differenziali

- Harrison CM, Johnson K, McKechnie E. Osteopenia of prematurity: a national survey and review of practice. *Acta Paediatr* 2008; 97: 407-13
- Kodama H, Murata Y, Kobayashi M. Clinical manifestations and treatment of Menkes disease and its variants. *Pediatr Int* 1999; 41: 423-9
- Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet* 2004; 363: 1377-85
- Wharton B, Bishop N. Rickets. *Lancet* 2003; 362: 1389-400
- Jenny C and the Committee on child abuse and neglect. Evaluating infants and young children with multiple fractures *Pediatrics* 2006, sep 118(3); 1299-30

Sorveglianza scheletrica e tecniche radiologiche

- American Academy of Pediatrics. Section on Radiology. Diagnostic imaging of child abuse. *Pediatrics* 2000; 105: 1345-8
- Belfer RA, Klein BL, Orr L. Use of the skeletal survey in the evaluation of child maltreatment. *Am J Emerg Med* 2001; 19: 122-4
- Intercollegiate Report from the Royal College of Radiologists and the Royal College of Paediatrics and Child Health. Standards for radiological investigations of suspected non accidental injury. March 2008 ~~URL:~~ in <http://www.rcr.ac.uk/publications.aspx?PageID=310&PublicationID=282>
- Hahn K, Fischer S, Colarinha P et al. Guidelines for bone scintigraphy in children. *Eur J Nucl Med*. 2001; 28: BP42-7
- Hübner U, Schlicht W, Outzen S, Barthel M, Halsband H. Ultrasound in the diagnosis of fractures in children. *J Bone Joint Surg [Br]* 2000; 82-B: 1170-3.
- Kemp AM, Butler A, Morris S, Mann M, Kemp KW, Rolfe K, Sibert JR, Maguire S. Which radiological investigations should be performed to identify fractures in suspected child abuse? *Clin Radiol* 2006; 61: 723-36
- Mandelstam S, Cook D, Fitzgerald M, Ditchfield MR. Complementary use of radiological skeletal survey and bone scintigraphy in detection of bony injuries in suspected child abuse. *Arch Dis Child* 2003; 88: 387-90
- Prosser I, Maguire S, Harrison SK et al. How old is this fracture? Radiologic dating of fractures in children: a systematic review. *AJR Am J Roentgenol* 2005; 184: 1282-6
- Stauss J, Hahn K, Mann M and De Palma D - Pediatric Committee of the European Association of Nuclear Medicine. Guidelines for paediatric bone scanning with ^{99m}Tc-labelled radiopharmaceuticals and ¹⁸F-fluoride. *Eur J Nucl Med Mol Imaging* 2010, 37/8, 1621-1628. DOI 10.1007/s00259-010-1492-3

Follow-Up

- Block RW. Follow-up skeletal surveys prove to be valuable in evaluation of child physical abuse. *Child Abuse and Neglect* 2005; 29: 1075-83
- Kleinman PK, Nimkin K, Spevak MR, et al. Follow-up skeletal surveys in suspected child abuse. *AJR Am J Roentgenol* 1996; 167: 893-896
- Zimmerman S, Makoroff K, Care M et al. Utility of follow-up skeletal surveys in suspected child physical abuse evaluations. *Child Abuse and Neglect* 2005; 29: 1075-83

Siti utili

- ü ORPHANET è un database aperto al pubblico, che riguarda le malattie rare e i farmaci orfani. Ha lo scopo di contribuire a migliorare la diagnosi, la presa in carico e la cura dei pazienti affetti da malattie rare. Orphanet contiene un'enciclopedia dedicata ai professionisti, scritta e aggiornata da esperti, un'enciclopedia dedicata ai pazienti e un elenco di servizi che comprendono le consulenze specialistiche, i laboratori diagnostici, le attività di ricerca e le associazioni dei pazienti.
URL: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

- ü OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man fornisce informazioni sulla relazione tra i fenotipi dei disordini mendeliani e 12000 geni.
URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>

Appendice

Guida per la Diagnosi Differenziale

Patologie (caratteristiche e Diagnosi Differenziale):

1. Deficit di rame
2. Demineralizzazione da paralisi
3. Displasia spondilo-metafisaria
4. Farmaci (da -)
5. Insensibilità congenita al dolore/Neuropatie autonome e sensoriali ereditarie
6. Ipofosfatasia
7. Lesioni ostetriche
8. Manovre di rianimazione
9. Metastasi di tumori solidi e invasione da parte di disordini emolinfoproliferativi: es. Leucemia
10. Mielodisplasia
11. Neurofibromatosi (NF1) o Malattia di Von Recklinghausen
12. Osteogenesis imperfecta
13. Osteomielite
14. Osteopenia del pretermine
15. Osteopetrosi
16. Osteoporosi idiopatica giovanile
17. Rachitismo
18. Sifilide congenita
19. Sindrome di Bruck
20. Sindrome di Cole Carpenter
21. Sindrome di McCune – Albright
22. Sindrome di Menkes
23. Solfato di Magnesio in gravidanza
24. Varianti anatomiche

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|-----------------------------------|--|--|
| 1. Deficit di rame | <ul style="list-style-type: none"> - condizione rara, più frequente in nati pretermine (basse riserve di rame) allattati con latte vaccino non supplementato - improbabile la comparsa nei nati a termine in assenza di gravi restrizioni dietetiche e in assenza di patologia genetica o metabolica - lesioni simmetriche metafisi, osteopenia e osteoporosi grave con fratture patologiche, formazione nuovo osso periostale, ritardo età ossea | <p>○ oltre alle alterazioni ossee, il deficit di rame si accompagna ad anemia sideroblastica (con emazie ipocromiche e sideremia e ferritina normali o aumentate, e normalità di HbF e HbA2) e neutropenia</p> |
| 2. Demineralizzazione da paralisi | <ul style="list-style-type: none"> - un bambino con paralisi degli arti è a rischio di demineralizzazione e conseguenti fratture (ad esempio, durante manovre di fisioterapia) | <p>○ valutare storia clinica</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|--|---|---|
| <p>3. Displasia spondilo - metafisaria</p> | <ul style="list-style-type: none"> - raro gruppo di disordini (almeno 7 tipi - 1:100.000 nati vivi) che comportano disturbi della crescita (statura inferiore al normale con collo corto) e difficoltà nella deambulazione - diventano evidenti nel secondo anno di vita - sono caratterizzate da platispondilia (vertebre appiattite) e lesioni metafisarie a livello dell'anca e del ginocchio - le diverse forme si differenziano in base alla localizzazione e alla gravità dell'interessamento metafisario - trasmissione Autosomica Dominante nelle forme maggiori - tipo Kozlowski: la forma più comune = nanismo a tronco corto, scoliosi, anomalie delle metafisi femorali con prominenza del collo del femore e del trocantere, coxa vara e platispondilia generalizzata - tipo Sutcliffe o forma "frattura angolare" con progressiva grave coxa vara - vi sono inoltre altre forme minori, rare e ancora non ben classificate. | <ul style="list-style-type: none"> ○ le ossa lunghe sono corte e displasiche con ritardo di ossificazione simil-rachitico ○ platispondilia ○ il follow-up scheletrico, dopo alcune settimane, non evidenzia variazioni nei frammenti metafisari (non vere fratture ma crescita anomala dell'osso) ○ indagini genetiche per alcune forme (Kozlowsky: gene TRPV4 – locus 12q24.1) |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|---------------|---|----------------------------------|
| 4. Da farmaci | <p>Prolungata somministrazione di:</p> <ul style="list-style-type: none"> - prostaglandine - glucocorticoidi - methotrexate: le lesioni metafisarie sono associate ad osteopenia e sono conseguenti all'infusione di MTX ad alte dosi <p>deferoxamina: le lesioni metafisarie sono segnalate in soggetti talassemici sottoposti a terapia ferrochelante nei primi tre anni di vita</p> | <p>○ valutare storia clinica</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|---|---|--|
| <p>5. Insensibilità congenita al dolore / Neuropatie autonome e sensoriali ereditarie (Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathies /HSAN)</p> | <p>Rare patologie autosomiche recessive; la maggiore o minore accentuazione di alcuni segni/sintomi rispetto agli altri definiscono le diverse forme cliniche.</p> <p>Caratteristiche sono:</p> <ul style="list-style-type: none"> - automutilazioni, ustioni e fratture ricorrenti dopo l'inizio della deambulazione correlate all'insensibilità al calore e al dolore con problemi di guarigione delle lesioni ectodermiche (ustioni) e lesioni metafisarie conseguenti anche a processi osteomielitici, più frequenti a causa dell'aumentata incidenza di infezioni cutanee associate - alcune forme (tipo 2, 3 e 4) esordiscono in età neonatale/prima infanzia e sono caratterizzate da perdita sensoriale generalizzata e profonda, talora progressiva (HSAN3), ipotonia e inoltre - tipo 2/HSAN2: incoordinazione orofaringea, problemi della deglutizione e polmoniti da aspirazione, spesso lacrimazione ritardata, fratture alle mani, piedi, arti - tipo 3/HSAN3 /Disautonomia familiare/S. di Riley-Day: lacrimazione ritardata o assente anche dopo i primi mesi di vita quando l'assenza di lacrime è fisiologica, cifoscoliosi e bassa statura, anomalie della motilità gastrointestinale (attacchi ripetuti di vomito, ecc.) - tipo 4/HSAN4: anidrosi, soprattutto evidente al torace e agli arti superiori, con iperpiressie anche estreme, convulsioni febbrili ricorrenti | <p>○ valutare se lo sviluppo del bambino sia tale da metterlo in condizione di procurarsi traumi accidentali, spesso ripetuti, senza sentire dolore</p> <p>○ considerare la sintomatologia associata</p> <p>○ indagini genetiche:</p> <ul style="list-style-type: none"> - HSAN2 sul Cr.12 (12p13.33) - HSAN3 sul Cr. 9 (9q31) - HSAN4 sul Cr. 1 (1q21-22) <p>○ quadro Rx tipico con alterazioni morfologiche importanti e stabili ai controlli seriati</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|-----------------------------|---|---|
| <p>6. Ipofosfatasia</p> | <p>Raro disordine metabolico ereditario caratterizzato da difettosa mineralizzazione dell'osso e dei denti e da deficit dell'attività della fosfatasi alcalina (AP) sierica e ossea e conseguente displasia scheletrica.</p> <p>Probabilmente sottostimata nell'infanzia.</p> <p>Eziologia: mutazioni nel gene ALPL (fosfatasi alcalina ossea/epatica/renale) in posizione 1p36.1-p34 che codifica per la AP non tessuto-specifica (TNAP). Trasmissione Autosomica Dominante e Autosomica Recessiva.</p> <p>Forme cliniche: da forme severe con morte fetale e infantile a forme più lievi.</p> <p>Manifestazioni cliniche: severa demineralizzazione già in utero, alterazioni rachitiche delle metafisi, ritardo di crescita e problemi dentari (dall'ipo/aplasia alla displasia del cemento), fratture spontanee e dolore osseo, anche se più rare rispetto alle età successive.</p> <p>Frequenti dispnea, cianosi, vomito, costipazione, calcinosi renale, disturbi del movimento, ricorrenti infezioni respiratorie.</p> <p>Indagini Radiografiche e scintigrafiche: anomalie scheletriche patognomiche, in particolare nella forma neonatale.</p> <p>Diagnosi: ridotta attività della AP sierica e tissutale, aumento livelli urinari di fosfoetanolaminuria (PEA), che vanno valutati in rapporto all'età.</p> | <ul style="list-style-type: none"> ○ valutazione clinica ○ indagini strumentali e di laboratorio ○ analisi del gene ALPL ○ anamnesi familiare |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|---|--|---|
| <p>7. Lesioni ostetriche</p> | <ul style="list-style-type: none"> - segnalate lesioni fiseali della caviglia (frattura Salter-Harris tipo I) ed epifisarie che risultano difficilmente differenziabili dalle lesioni da abuso - interessate in particolare le metafisi omerale (prossimale e distale) e femorale - segnalati rari casi di frattura metafisaria rilevata nel periodo post-partum dopo taglio cesareo elettivo - l'assenza di lesione a 11 giorni di vita contrasta l'ipotesi di lesione da parto | <p>○ nel caso di parto vaginale podalico o operativo, contattare l'ostetrico che ha assistito il parto per meglio definire la storia dello stesso</p> <p>○ utile l'esecuzione di ecografia per meglio definire il rapporto tra epifisi e metafisi</p> |
| <p>8. Manovre di rianimazione</p> | <ul style="list-style-type: none"> - le fratture costali dopo rianimazione cardiopolmonare sono rare. Allorché si verificano, sono multiple e localizzate in sede anteriore. | <p>○ anamnesi</p> |
| <p>9. Metastasi di tumori solidi e invasione da parte di disordini emolinfoproliferativi (es. Leucemia)</p> | <ul style="list-style-type: none"> - lesioni ossee determinate da "invasione leucemica" e disturbi nutrizionali - le "linee leucemiche" sono costituite da strette bande metafisarie radiolucenti accompagnate da osteopenia e dall'assenza di frammenti ossei - lesioni ossee generalmente multiple - fratture patologiche | <p>○ valutazione clinica</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|-----------------------|--|--|
| 10. Mielodisplasia | <ul style="list-style-type: none"> - molto rara - segnalate lesioni metafisarie (metafisi dense e irregolari e fisi ampie con formazione di nuovo osseo periostale) - occasionali fratture metafisarie acute in bambini sottoposti a fisioterapia (causa iatrogena) | <ul style="list-style-type: none"> ○ anamnesi ○ le fratture sono costituite da separazione epifisale (Salter Harris tipo II) |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|--|---|--|
| <p>11. Neurofibromatosi (NF1) o Malattia di Von Recklinghausen</p> | <p>Patologia genetica a trasmissione Autosomica Dominante, penetranza completa, espressività variabile. Incidenza 1:3.000 nati vivi</p> <p>Condizione clinica estremamente variabile i cui segni e sintomi possono essere presenti alla nascita</p> <p>La diagnosi è primariamente clinica e si basa sul rilievo di segni diagnostici quali:</p> <ul style="list-style-type: none"> - macchie cutanee color caffè latte che aumentano negli anni (precoci) - neurofibromi pseudo atrofici (blu-rossastro, precoci) - lentiggini ("freckling") a livello delle pieghe (collo, ascelle e inguine) - noduli di Lisch (noduli melanocitici dell'iride) <p>La NF1 è caratterizzata anche da numerose manifestazioni scheletriche tra cui, oltre a macrocefalia, bassa statura, cifoscoliosi, anche incurvamento della tibia che si può osservare fin dai primi mesi di vita e che può comportare una successiva frattura spontanea quando il bambino inizia a deambulare. Tale frattura ha difficoltà a riparare e si associa a fenomeni di pseudoartrosi</p> <p>Eziologia: mutazione "loss-of-function" del gene NF1 (cromosoma 17q11.2), che sembra svolgere una funzione di oncosoppressione. Il gene codifica per una proteina, la neurofibromina, che funziona da regolatore negativo della proliferazione e della differenziazione cellulare</p> | <ul style="list-style-type: none"> ○ valutazione clinica ○ anamnesi familiare (nel 50% dei casi uno dei due genitori è affetto) ○ indagini strumentali ○ analisi molecolare del gene NF1 (codifica per neurofibromina) in 17q11.2 ○ fratture con tipico pattern e quadri anche di pseudoartrosi o di deformità pre-fratture (Rx gamba controlaterale in 2 proiezioni) |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|--|--|--|
| <p>12. Osteogenesis imperfecta</p> | <p>- comprende un gruppo di malattie responsabili di vari gradi di fragilità scheletrica. Minimi traumi sono sufficienti a causare fratture e deformità ossee</p> <p>- La diagnosi differenziale riguarda:</p> <p><u>Tipo I</u>: interessa l'80% degli affetti. Forma lieve con sclere blu e dentinogenesi imperfetta, senza ritardo di crescita</p> <p><u>Tipo II</u>: forma letale</p> <p><u>Tipo III</u>: forma grave con sclere blu e dentinogenesi imperfetta</p> <p><u>Tipo IV</u>: forma intermedia con sclere normali, con o senza dentinogenesi imperfetta</p> <p><u>Tipo V</u>: forma con calli ipertrofici e calcificazione della membrana interossea. Segnalata presenza di emorragie retiniche in bambini affetti non soggetti ad abuso</p> <p>- la diagnosi differenziale con l'abuso riguarda essenzialmente le forme I e IV</p> <p>- è causata da mutazioni del gene COL1A1 (Cr. 17) o COL1A2 (Cr. 7) che codificano, rispettivamente, per la catena alfa 1 e alfa 2 del collagene di tipo 1</p> | <p>Ø valutazione clinica</p> <p>Ø anamnesi familiare</p> <p>Ø precedenti fratture anche per traumatismi non così gravi</p> <p>Ø coltura dei fibroblasti: analisi biochimica del collagene (87% anomalia procollagene tipo I)</p> <p>Ø analisi DNA (mutazioni COL1A1 (Cr. 17) o COL1A2 (Cr. 7): diagnostica il 96% delle forme gravi ma solo il 60% delle forme di media gravità)</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|--------------------------------------|--|---|
| <p>13. Osteomielite</p> | <ul style="list-style-type: none"> - può determinare lesioni metafisarie con formazione di nuovo osseo periostale - i segni e sintomi sistemici possono essere sfumati all'esordio | <ul style="list-style-type: none"> ○ valutare indici di flogosi (aumentati) ed emocultura ○ se i segni radiologici sono scarsi all'esordio, il controllo a distanza di 10 gg evidenzia il rimaneggiamento osseo ○ le lesioni metafisarie (lucentezza) sono meno definite che nelle lesioni di abuso e non è presente la frattura dell'angolo ("corner fracture") |
| <p>14. Osteopenia del pretermine</p> | <ul style="list-style-type: none"> - patologia del metabolismo osseo che interessa i nati pretermine (in particolare quelli nati <30 settimane di e.g. o di peso inferiore ai 1000 g.) in cui si osserva un deficit di mineralizzazione ossea con alterazione del metabolismo Calcio/Fosforo e Vit.D - si presenta solitamente a 6-12 settimane di età post-natale e risolve dopo il primo anno di vita - le fratture si verificano più frequentemente entro le 10 settimane di vita, e generalmente non oltre i 6 mesi di età gestazionale non corretta | <ul style="list-style-type: none"> ○ se nascita pretermine, valutare bilancio Ca/P (livello plasmatico e urinario) e dosare livello Vit. D ○ si può effettuare una valutazione diagnostica con ecografia o con densitometria ossea ○ contattare lo specialista che conduce il follow-up del bambino per una valutazione comune del caso |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|-----------------------------|---|--|
| <p>15. Osteopetrosi</p> | <p>Osteopetrosi o malattia delle ossa di marmo è una dizione che si riferisce ad un gruppo di anomalie scheletriche caratterizzate da aumentata densità dell'osso alla radiografia.</p> <p>Esistono forme a trasmissione:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Autosomica Dominante (s.di Albers-Schönberg incidenza 1:20.000 nati vivi) - Autosomica Recessiva (incidenza 1:250.000 nati vivi) - X-linked <p>La gravità del quadro è estremamente variabile.</p> <p>L'osteopetrosi Autosomica Recessiva (o "maligna") si manifesta fin dai primi mesi di vita con ipoplasia del midollo osseo. L'aumentata densità dell'osso paradossalmente lo indebolisce determinando alta predisposizione alle fratture spontanee ed osteomielite associata a:</p> <ul style="list-style-type: none"> - macrocefalia e facies tipica - difetti di eruzione dentaria, carie severe - ipocalcemia, iperPTH secondario, tetania - pancitopenia <p>Eziologia: difetto di differenziazione o funzione degli osteoclasti incapaci di riassorbire l'osso immaturo; nel 70% dei casi mutazioni in almeno 10 geni su cromosomi diversi sono state identificate come causative.</p> <p>La diagnosi è clinica e radiologica, confermata, ove possibile, dall'analisi molecolare.</p> | <ul style="list-style-type: none"> ○anamnesi familiare ○valutazione clinica ○indagini radiologiche ○analisi dei geni coinvolti (positiva nel 70% dei casi) ○alterazioni Rx tipiche anche in regioni non coinvolte da frattura (maggiore lucentezza globale) |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|---|---|--|
| <p>16. Osteoporosi idiopatica giovanile</p> | <p>Malattia rara, che interessa l'età prepuberale (esordio fra 8 e 12 anni) , anche se sono segnalati casi nella prima infanzia, caratterizzata dall'insorgenza di:</p> <ul style="list-style-type: none"> - dolore al dorso e agli arti e difficoltà nella deambulazione - osteopenia generalizzata e osteoporosi, potenzialmente reversibile - platispondilia (vertebre appiattite) o malformazione corpi vertebrali con conseguente cifoscoliosi - osteopenia ossa lunghe (tibia, articolazione tibio-tarsica, articolazione anca e ginocchio) con rarefazioni lineari a livello metafisario e fratture multiple <p>Il bilancio del calcio può essere negativo (periodi di rapida perdita ossea).</p> <p>L'escrezione urinaria di calcio può risultare normale o aumentata e l'escrezione urinaria di idrossiprolina può essere aumentata.</p> | <p>○ valutazione clinica, radiologica e di laboratorio</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|------------------------|---|--|
| 17. Rachitismo | <ul style="list-style-type: none"> - condizione non frequente, legata ad alterazioni del metabolismo osseo (Calcio/Fosforo e Vit. D), correlata a condizioni genetiche (ipofosfatemia familiare, rachitismi vit. D dipendenti) e non genetiche (deficit nutrizionali assoluti o relativi, mancata fotoesposizione, patologie croniche epatiche e renali, ipoparatiroidismo ecc.) - in aumento negli ultimi anni, osservata in allattati esclusivamente al seno non supplementati, e in bambini di pelle scura non esposti sufficientemente alla luce solare (gruppi a rischio: immigrati/adottati) - segnalate irregolarità metafisarie e formazione di nuovo osseo periostale | <p>Ø ricerca di altri segni che caratterizzano il rachitismo: ridotta densità ossea e cattiva definizione delle epifisi e delle ossa con estremità a superficie sferica (Rx carpo)</p> <p>Ø marcata elevazione della fosfatasi alcalina sierica (molto più elevata rispetto a quanto si osserva nei rimaneggiamenti ossei conseguenti a frattura), bassi livelli serici dei metaboliti della vitamina D, PTH aumentato</p> |
| 18. Sifilide congenita | <ul style="list-style-type: none"> - lesioni metafisarie legate al processo infettivo con comparsa nei primi sei mesi di vita, presenti nel 90% dei bambini sintomatici e nel 20% di quelli asintomatici - da ricercare in caso di completa assenza di anamnesi ed esami eseguiti in gravidanza | <p>Ø valutare esami effettuati in gravidanza (solitamente viene effettuata una valutazione sierologica anche della Lue)</p> <p>Ø valutazione sierologica (madre e bambino)</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|---------------------------------------|--|---|
| <p>19. Sindrome di Bruck</p> | <ul style="list-style-type: none"> - condizione sindromica estremamente rara - caratterizzata dall'associazione di Osteogenesis imperfecta con artrogriposi multipla congenita - rilevato deficit di telopeptide lisil idrossilasi, che determina un anomalo cross-linking del collagene osseo - sono riportate due forme, "Bruck 1" associata al cromosoma 17 (17p12) e "Bruck 2" al cromosoma 3 (3q23-q24) causata da mutazione nel gene PLOD2 | <p>○ analisi cromosomica Cr.17 e Cr.3</p> |
| <p>20. Sindrome di Cole Carpenter</p> | <ul style="list-style-type: none"> - condizione sindromica estremamente rara, caratterizzata da craniosinostosi, proptosi oculare, idrocefalo e facies caratteristica, fratture multiple (diafisarie e metafisarie) nel primo anno di vita - forma di fragilità ossea simile all'osteogenesis imperfecta - non sono state identificate le mutazioni responsabili della sindrome | <p>○ valutazione clinica</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|---------------------------------------|---|--|
| <p>21.Sindrome di McCune-Albright</p> | <p>- condizione sporadica denominata anche "Displasia fibrosa poliostotica" consiste nella sostituzione di tessuto osseo con tessuto fibroso.</p> <p>Incidenza stimata 1-10: 100.000.</p> <p>Manifestazioni cliniche:</p> <ul style="list-style-type: none"> - macchie caffè latte interessanti un emisoma, quasi sempre già presenti alla nascita - effetti da ipersecrezione di ormoni ipofisari (gigantismo, ipertiroidismo), surrenalici e gonadici (pubertà precoce) - displasia fibrosa ossea, comprese fratture patologiche e deformità (a comparsa precoce – 50% di probabilità di insorgenza a 8 anni. Dati Gruppo di studio Gsα - SIEDP) a carico delle ossa lunghe e del cranio <p>Eziologia: è causata da una mutazione (gene GNAS-1, cromosoma 20 q13.2).</p> <p>Colpisce solo alcuni gruppi di cellule nell'embrione (meccanismo a mosaico).</p> | <ul style="list-style-type: none"> ○ valutazione clinica ○ indagini strumentali ○ analisi del gene GNAS-1 su sangue periferico o, preferibilmente, su tessuto fibroso prelevato a livello delle lesioni cutanee |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|-----------------------------------|--|---|
| <p>22. Sindrome di Menkes</p> | <p>Grave disturbo del metabolismo del rame (Cu) associato a progressivo deterioramento neurologico e anomalie del tessuto connettivo.</p> <p>incidenza stimata in Europa 1:300.000 nati vivi.</p> <p>Geneticamente determinato: mutazioni del gene ATP7A localizzato in Xq13.3 (trasmissione Recessiva legata alla X: maschi affetti – femmine portatrici) che codifica per una proteina di trasporto intracellulare del rame.</p> <p>Segni clinici:</p> <ul style="list-style-type: none"> – ritardo della crescita pre- e postnatale, – cefaloematomi e fratture spontanee alla nascita (raramente) – convulsioni parziali o generalizzate, ipotonia assiale, spasticità, instabilità temperatura corporea con improvvise ipotermie, difficoltà di alimentazione, microcefalia, iperlassità cutanea e ligamentosa, ernie inguinali e diverticoli ureterali e vescicali, pallore, aspetto cherubino-simile del volto, capelli e sopracciglia radi, fragili, opachi, ipopigmentati e tipicamente “crespi”, attorcigliati “a filo di ferro”, tortuosità delle arterie con possibili aneurismi, emorragie sottodurali, cerebrali e intestinali <p>Radiologicamente: osteopenia generalizzata frequente dopo i sei mesi, allargamento metafisario, speroni nelle ossa lunghe, reazione e ispessimento periostale diafisario, presenza di ossa del cranio wormiane (pseudo rachitismo).</p> | <p>○ valutazione clinica (gravi sintomi neurologici fra 3 e 6 mesi)</p> <p>○ basso livello di rame (Cu) e Ceruplasmina (CP) nel siero</p> <p>○ basso contenuto di Cu nel fegato, aumentato nei fibroblasti cutanei</p> <p>○ in epoca neonatale, essendo i livelli di Cu/CP fisiologicamente molto bassi anche nel neonato sano, il test diagnostico più affidabile è il dosaggio delle catecolamine plasmatiche (DOPA-diidrossifenilglicolo), che rileva il deficit di dopamina beta - idrossilidrossilasi</p> <p>○ indagine genetica</p> |

| Patologia | Caratteristiche | Diagnosi differenziale |
|---------------------------------------|---|--|
| 23. Solfato di magnesio in gravidanza | <ul style="list-style-type: none"> - somministrato alla madre in gravidanza (trattamento delle crisi ipertensive eclamptiche in acuto e di recente introduzione per la neuroprotezione nei parti pretermine) - segnalazione di pochi casi | <p>○ valutare anamnesi</p> |
| 24. Varianti anatomiche | <ul style="list-style-type: none"> - l'osso subperiostale che circonda la spongiosa primaria della metafisi può produrre un 'immagine che simula una frattura metafisaria. Interessa soprattutto ginocchia e polsi - difetti di ossificazione, sinostosi posteriore, incisura laterale, sdoppiamento del contorno corticale | <p>○ utile la sorveglianza scheletrica per la Diagnosi Differenziale</p> |

COLLANA

Maltrattamento e abuso sul minore

I quaderni del professionista

- 1. Maltrattamento e abuso sul minore. Raccomandazioni per la valutazione clinica e medico-legale**
- 2. Fratture e abuso. Raccomandazioni per il percorso diagnostico**

