

PNEUMOLOGIA PEDIATRICA

CASI CLINICI COMPLESSI IN PNEUMOLOGIA PEDIATRICA

Un tredicenne con “asma grave” e una curva
flusso-volume caratteristica

La bambina che “dimentica” di respirare:
pensa alla Sindrome da Ipoventilazione
Centrale Congenita (CCHS)

Sindrome delle apnee ostruttive
nel sonno (OSAS) in età pediatrica:
ipertrofia adeno-tonsillare ma non solo

Quando Policitemia e Dispnea
da sforzo non sono asma

Emosiderosi polmonare idiopatica (iph)
in età pediatrica: una diagnosi spesso insidiosa

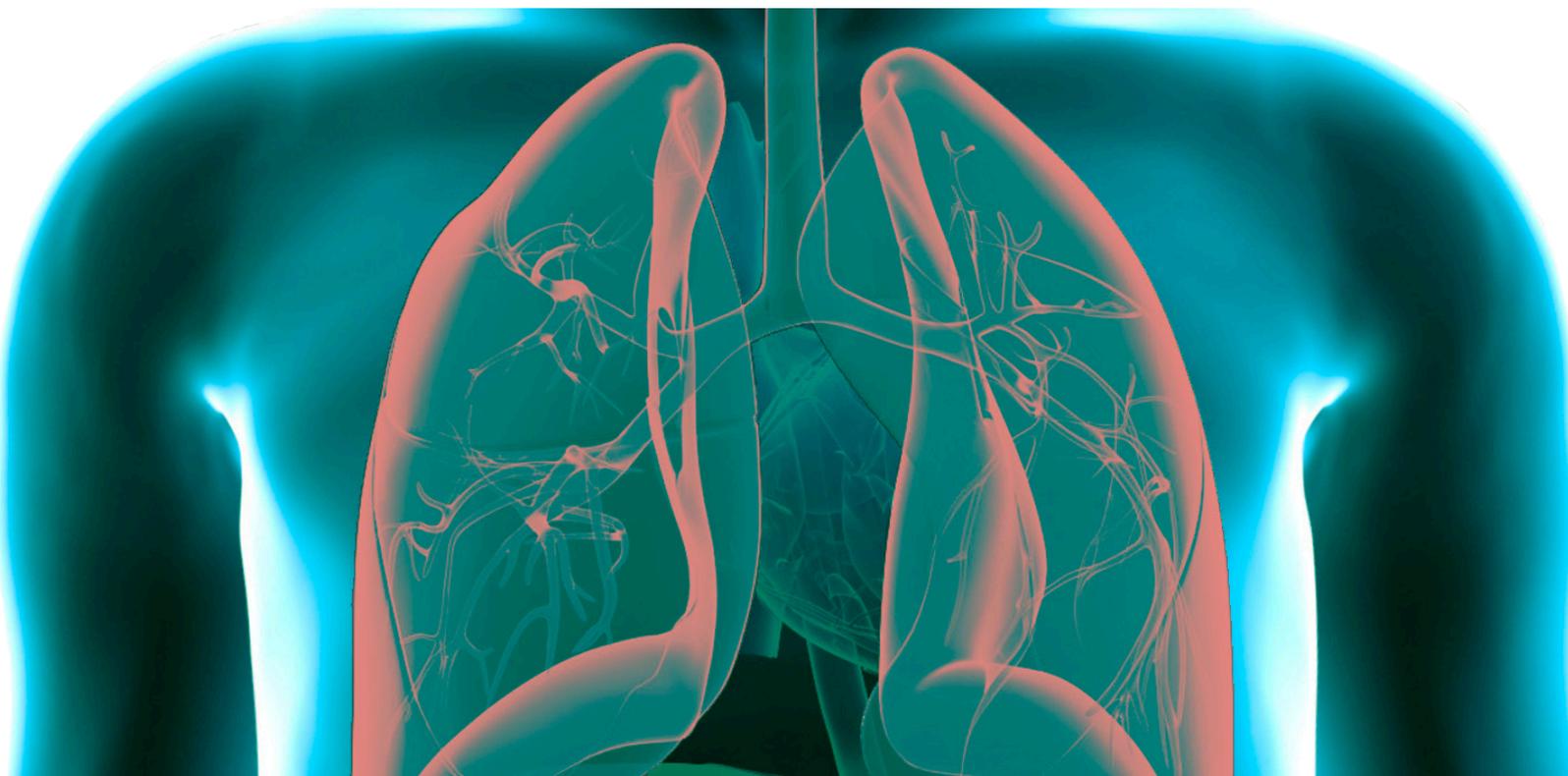
Un caso di polmonite “complicata”

Tosse cronica: un sintomo comune
che può nascondere una patologia rara

Cisti polmonari: “la lunga marcia”

Un caso di tubercolosi disseminata
con malnutrizione e ascite in una bambina di
2 anni: considerazioni cliniche e diagnostiche

La clinica non mente



INDICE

Editoriale

Un tredicenne con “asma grave” e una curva flusso-volume caratteristica

Massimo Pifferi, Maria Elisa Di Cicco, Serena Gracci, Isabella Spadoni, Davide Caramella, Paolo Bonazza, Diego Peroni

La bambina che “dimentica” di respirare: pensa alla Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (CCHS)

Annalisa Allegorico, Nicola Ullmann, Maria Giovanna Paglietti, Federica Porcaro, Claudio Cherchi, Renato Cutrera

Sindrome delle apnee ostruttive nel sonno (OSAS) in età pediatrica: ipertrofia adeno-tonsillare ma non solo

Luana Nosetti, Letizia Angela Fumagalli, Annalisa Bosco, Alessandra Cristina Niespolo, Marco Zaffanello, Massimo Agosti

Quando Policitemia e Dispnea da sforzo non sono asma

Eleonora Rotondo, Laura Sgrazutti, Marina Attanasi, Marianna Immacolata Petrosino, Francesco Chiarelli, Sabrina Di Pillo

Emosiderosi polmonare idiopatica (iph) in età pediatrica: una diagnosi spesso insidiosa

Mara Lelii, Barbara Madini, Carmela Pensabene, Laura Senatore, Giovanna Chidini, Raffaella Pinzani, Maria Francesca Patria

Un caso di polmonite “complicata”

Francesca Patanè, Giulia Salomone, Giulia Pecora, Bruna Scalia, Maria Papale, Sara Manti, Giuseppe Fabio Parisi, Salvatore Leonardi

Tosse cronica: un sintomo comune che può nascondere una patologia rara

Francesca Diana Vincenzo D'Alessandro, Gaetano Palma, Giuseppe Comentale, Leonardo Radice, Melissa Borrelli, Francesca Santamaria

Cisti polmonari: “la lunga marcia”

Andrea Farolfi, Giulia Cammi, Giovanna Riccipetioni, Steven Rothemberg, Sara Costanzo, Nadia Puma, Salvatore Zirpoli, Gian Vincenzo Zuccotti

Pneumologia Pediatria

Volume 19, n. 75 - settembre 2019

Direttore Responsabile

Francesca Santamaria (Napoli)

Direzione Scientifica

Stefania La Grutta (Palermo)

Nicola Ullmann (Roma)

Segreteria Scientifica

Silvia Montella (Napoli)

Comitato Editoriale

Angelo Barbato (Padova)

Filippo Bernardi (Bologna)

Alfredo Boccaccino (Misurina)

Attilio L. Boner (Verona)

Mario Canciani (Udine)

Carlo Capristo (Napoli)

Fabio Cardinale (Bari)

Salvatore Cazzato (Bologna)

Renato Cutrera (Roma)

Fernando M. de Benedictis (Ancona)

Fulvio Esposito (Napoli)

Mario La Rosa (Catania)

Massimo Landi (Torino)

Gianluigi Marseglia (Pavia)

Fabio Midulla (Roma)

Luigi Nespoli (Varese)

Giorgio L. Piacentini (Verona)

Giovanni A. Rossi (Genova)

Giancarlo Tancredi (Roma)

Marcello Verini (Chieti)

Editore

Giannini Editore

Via Cisterna dell' Olio 6b

80134 Napoli

e-mail: editore@gianninispa.it

www.gianninieditore.it

Coordinamento Editoriale

Center Comunicazioni e Congressi Srl

e-mail: info@centercongressi.com

Napoli

Realizzazione Editoriale e Stampa

Officine Grafiche F. Giannini & Figli SpA

Napoli

© Copyright 2019 by SIMRI

Finito di stampare nel mese di novembre 2019

**Un caso di tubercolosi disseminata con
malnutrizione e ascite in una bambina di 2 anni:
considerazioni cliniche e diagnostiche**

Francesco Miconi, Federica Celi, Susanna Esposito

48

La clinica non mente

Sonia Bianchini, Susanna Esposito

52

Un tredicenne con “asma grave” e una curva flusso-volume caratteristica

A 13-year-old boy with “severe asthma” and pathognomonic flow-volume curve

Massimo Pifferi¹, Maria Elisa Di Cicco¹, Serena Gracci¹, Isabella Spadoni², Davide Caramella³, Paolo Bonazza⁴, Diego Peroni¹

¹Sezione di Pneumologia ed Allergologia Pediatrica, U.O. di Pediatria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa

² Unità di Cardiologia Congenita Pediatrica e Adulta, Fondazione Toscana “Gabriele Monasterio”, Massa

³Dipartimento di Radiologia Diagnostica ed Interventistica, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana, Pisa

⁴Pediatra di libera scelta, Grosseto

Corrispondenza: Massimo Pifferi **e-mail:** m.pifferi@med.unipi.it

Riassunto: L’arco aortico destroposto rappresenta una anomalia congenita rara dell’aorta che, nel 50% dei casi, si associa alla presenza di un’arteria succlavia sinistra aberrante che origina da un aneurisma dell’aorta discendente, noto come diverticolo di Kommerell (KD), dando vita a un anello vascolare incompleto che può provocare una compressione della trachea e dell’esofago, con conseguente comparsa di tosse, dispnea e/o disfagia. Ancor più raramente il KD non si associa all’arteria succlavia aberrante e può costituire un rilievo casuale nel corso di accertamenti eseguiti per altri motivi. Tuttavia, la presenza di un KD è una condizione da non sottovalutare a causa dell’alta mortalità legata alla sua dissezione o rottura in età adulta.

Descriviamo il caso di un tredicenne con arco aortico destroposto e KD isolato, con morfologia della curva flusso-volume patognomica, trattato per molti anni per asma grave.

Parole chiave: diverticolo di Kommerell, arco aortico destroposto, anelli vascolari, asma, bambini.

Summary: Right-sided aortic arch is a rare congenital abnormality of the aorta which, in 50% of the cases, is associated with an aberrant left subclavian artery arising from the descendent part of the aorta with an aneurysmatic origin, known as Kommerell’s diverticulum (KD), resulting in a partial vascular ring which may lead to symptomatic compression of the trachea and esophagus. Even more rarely KD doesn’t give rise to an aberrant subclavian artery and can be an incidental finding; nevertheless, KD is a relevant condition because of the high mortality rate associated with its dissection or rupture in adulthood. We describe the case of a 13-year-old boy with right-sided aorta compressing the trachea and an isolated KD, with pathognomonic morphology of the flow-volume curve, who had been previously diagnosed and treated for severe asthma.

Keywords: Kommerell’s diverticulum, right-sided aortic arch, vascular rings, asthma, children.

INTRODUZIONE

L’asma bronchiale è la malattia cronica più frequente dell’età pediatrica, interessando circa un bambino su 10 nei Paesi occidentali e il 5-20% dei bambini in età scolare in Europa (1). Si tratta di una condizione caratterizzata da sintomatologia respiratoria variabile per intensità e caratteristiche, oggi ben controllabile con farmaci per via inalatoria nella stragrande maggioranza dei casi. I pazienti affetti dalla cosiddetta asma grave, scarsamente responsiva alle terapie, sono molto rari e, spesso, questa etichetta viene assegnata a pazienti affetti da altre condizioni che entrano in diagnosi differenziale con l’asma, come le malformazioni congenite. Tra queste ultime, l’arco aortico destroposto rappresenta una rara anomalia dell’aorta che, nella metà dei casi, si associa alla presenza di un’arteria succlavia sinistra aberrante che origina da un aneurisma dell’aorta discendente, noto come diverticolo di Kommerell (KD). La presenza di queste strutture determina un anello vascolare incompleto che può comprimere trachea ed esofago, provocando tosse, dispnea e/o disfagia. Talora il KD viene rilevato in maniera casuale nel corso di accertamenti eseguiti per altri motivi e non si associa ad arteria succlavia aberrante. Tuttavia, si tratta di una condizione potenzialmente grave a causa dell’elevata mortalità legata alla sua dissezione o rottura in età adulta (2, 3). Descriviamo il caso di un tredicenne con arco aortico destroposto e KD isolato, con morfologia della curva flusso-volume patognomica, trattato per molti anni per asma grave.

CASE REPORT

Un ragazzo di 13 anni viene inviato alla nostra attenzione per eseguire accertamenti in merito a una storia clinica di asma bronchiale ritenuta grave presso un altro centro a causa della scarsa risposta clinica e spirometrica a numerosi trattamenti per via inalatoria e per via generale. In particolare, la sintomatologia respiratoria è iniziata quando il bambino aveva circa 3 anni, con episodi ricorrenti di tosse di alta tonalità, prevalentemente notturna, soprattutto nella stagione autunnale e invernale, ritenuta espressione di laringotracheite. Per tale motivo è stato sottoposto ad un trattamento continuativo con montelukast, con riduzione nella frequenza degli episodi acuti. Tuttavia, a partire dall'età di circa 4 anni, il bambino ha iniziato a manifestare episodi ricorrenti di *wheezing* in assenza di febbre (circa 4-5 all'anno) e lieve dispnea durante l'attività fisica prolungata, scarsamente responsivi a trattamenti prolungati con corticosteroidi inalatori. Pertanto, quando aveva circa 6 anni, sono stati eseguiti alcuni accertamenti, tra cui il test del sudore, l'elettrocardiogramma, l'ecocardiografia e le indagini immunologiche, risultati nella norma. I prick test, invece, hanno messo in evidenza una sensibilizzazione per gli acari maggiori e la spirometria, ripetuta più volte, ha mostrato una marcata riduzione dei parametri ventilatori con morfologia "appiattita" della porzione espiratoria della curva flusso-volume, non reversibile con la somministrazione di salbutamolo. È stata, allora, posta diagnosi di asma bronchiale allergico ed incrementato il dosaggio dei corticosteroidi, senza peraltro ottenere alcun miglioramento clinico e strumentale. Negli anni successivi il ragazzo ha continuato a presentare episodi ricorrenti di tosse con le stesse caratteristiche, di dispnea soprattutto nel corso dell'attività fisica e di infezioni a carico delle vie aeree superiori. Un mese prima della nostra osservazione è stata eseguita una tomografia computerizzata (TC) del torace presso un altro centro, che è stata ritenuta normale per l'assenza di segni di interessamento del parenchima polmonare. Al momento della nostra osservazione il ragazzo si presentava in buone condizioni generali e non riferiva alcun sintomo. L'esame obiettivo è risultato normale, mentre la spirometria ha confermato la morfologia già descritta precedentemente, con grave riduzione di tutti i parametri ventilatori (FEV_1 61.9% pred; PEF 56.8% pred; FVC 97.4% pred; $MMEF_{75/25}$ 40.1% pred; FEV_1/FVC 62.9%) (figura 1).

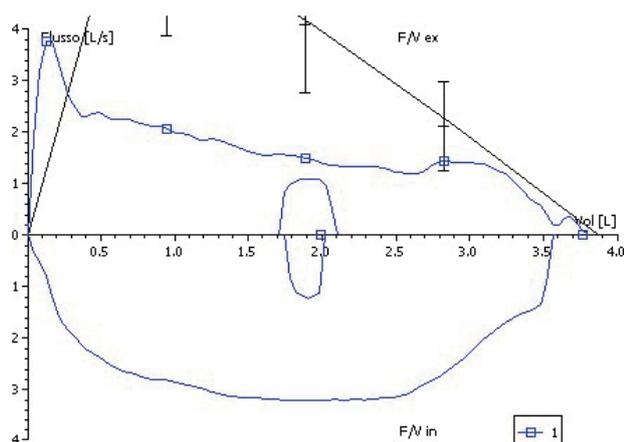


Fig. 1: Morfologia della curva flusso-volume.



Fig. 2: Visualizzazione endoscopica della massa pulsante a livello tracheale.

Il rapporto MEF_{50}/MIF_{50} è risultato <0.5 , suggerendo la presenza di una ostruzione intratoracica. Abbiamo pertanto eseguito una broncoscopia, che ha messo in evidenza la presenza di una compressione estrinseca a livello della parete antero-laterale della trachea, rappresentata da una piccola massa pulsante e protrudente (8 cm sotto le corde vocali e 2.5 cm sopra la carena) e un piccolo bronco accessorio a fondo cieco a livello della parete laterale del bronco principale di sinistra, 2.5 cm sotto alla carena (figura 2).

Sono state quindi rivalutate le immagini della TC del torace ed è stata identificata la presenza di una lieve compressione tracheale in inspirazione legata alla destro-posizione dell'arco aortico, non descritta precedentemente, ma ben visibile nelle ricostruzioni tridimensionali (figura 3).

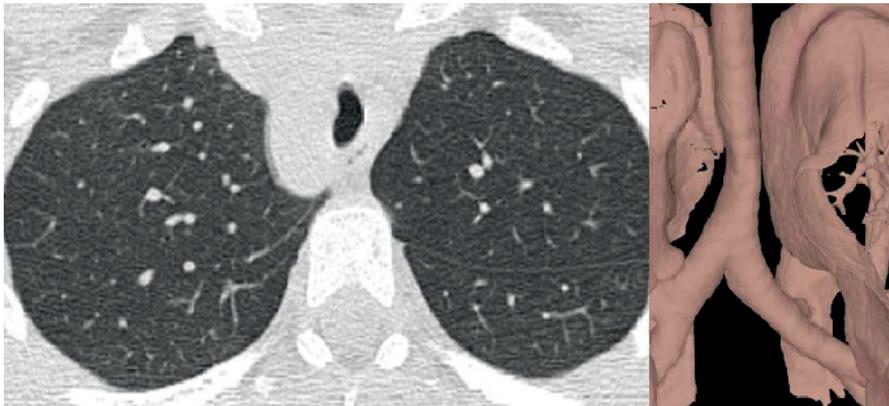


Fig. 3: Compressione tracheale legata alla destro-posizione dell'arco aortico evidenziata alla TC e ad una successiva ricostruzione in 3D.

La successiva angio-TC ha permesso una migliore definizione della alterazione vascolare, dimostrando la presenza di un KD isolato a livello dell'aorta discendente (diametro massimo, 32 mm) e una disposizione a specchio dei rami dell'arco aortico, che dava origine ad un tronco brachiocefalico a sinistra, a una arteria carotide destra e a una arteria succlavia destra (figura 4).

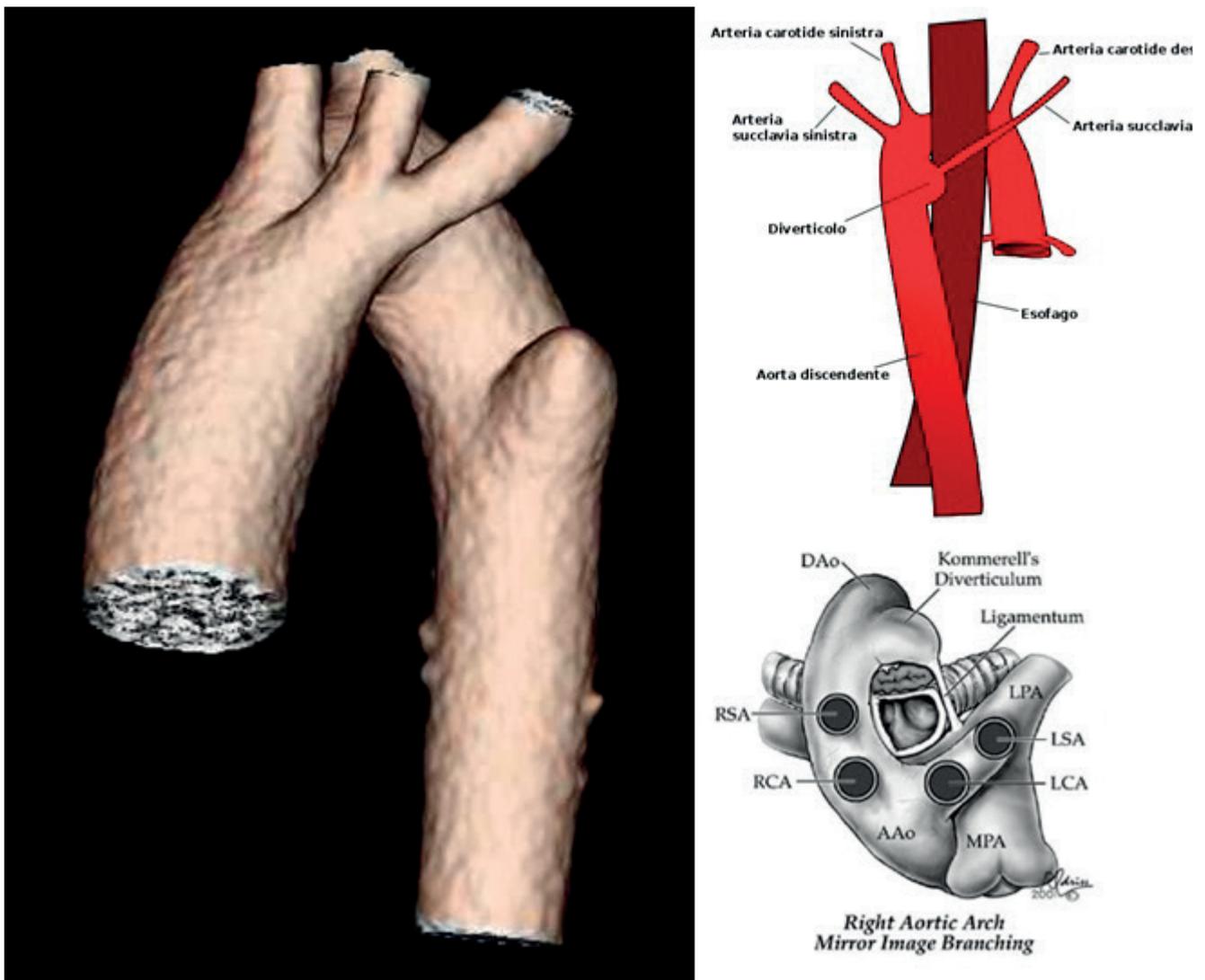


Fig. 4: Diverticolo di Kommerel a livello dell'aorta discendente con disposizione a specchio dei rami dell'arco aortico alla ricostruzione angio-TC e rappresentazione schematica delle alterazioni.

Abbiamo quindi confermato il sospetto di anello vascolare incompleto, con modesta compressione tracheale. La valutazione cardiocirurgica, considerando le dimensioni del KD e l'assenza di compressioni significative a carico delle strutture mediastiniche, ha raccomandato esclusivamente uno stretto *follow-up*, riservando la possibilità di interventi chirurgici sulla base dell'evoluzione clinica negli anni successivi.

Tutti i farmaci antiasmatici sono stati sospesi.

DISCUSSIONE

L'arco aortico destroposto è stato descritto per la prima volta da Fioratti e Aglietti nel 1763 (citato in 2).

Si tratta di una variante anatomica congenita rara, che si verifica nello 0.05% - 0.1% della popolazione normale, sebbene sia difficile stabilirne l'esatta prevalenza perché si tratta di una condizione potenzialmente del tutto asintomatica (2, 3). Tale malformazione si associa, nella metà dei casi, alla presenza di una arteria succlavia sinistra aberrante che origina dalla porzione discendente dell'aorta (4). All'origine dell'arteria aberrante può essere presente una dilatazione aneurismatica della parete della aorta, nota come diverticolo di Kommerell, dal nome del radiologo tedesco Burckhard Friedrich Kommerell, che lo descrisse per la prima volta nel 1936 in un paziente con arco aortico sinistroposto e arteria succlavia destra aberrante (5). Raramente, il KD rappresenta una anomalia isolata, non dando origine ad alcuna arteria succlavia aberrante (6). Queste anomalie si realizzano nel corso dell'angiogenesi dell'aorta e dei suoi rami, tra la 4^a e la 7^a settimana di gestazione. L'arco aortico destroposto è infatti legato alla persistenza del quarto arco aortico dorsale destro e all'involutione del sinistro, mentre il diverticolo di Kommerell è un residuo embrionale del quarto arco aortico (3). La classificazione più utilizzata per gli archi aortici destroposti è quella di *Edwards*, che ne include tre tipi: tipo 1 (59% dei casi), con immagine a specchio dell'origine dei rami dell'arco dell'aorta; tipo 2 (39.5%) con arteria succlavia sinistra aberrante; tipo 3 (0.8%) con arteria succlavia isolata connessa all'arteria polmonare attraverso il dotto arterioso (7). È inoltre disponibile la classificazione di *Salomonowitz* dei diverticoli dell'aorta, che include: 1) diverticolo aortico a livello di un arco aortico sinistro posto con arteria succlavia destra aberrante (il primo caso descritto da Kommerell), 2) diverticolo aortico a livello di un arco aortico destroposto con arteria succlavia sinistra aberrante (diverticolo di Kommerell in senso lato) e 3) diverticolo aortico a livello della giunzione aorto-duttale (non considerato KD in senso stretto). I casi di KD privi di arteria succlavia aberrante vengono oggi considerati diverticoli di tipo 3 di Salomonowitz (6,8). L'arco aortico destroposto isolato e il KD isolato sono spesso del tutto asintomatici nei bambini, a meno che non si associno ad anomalie cardiache congenite o alla compressione di strutture mediastiniche, come la trachea o l'esofago (9), diretta o legata alla presenza di anelli vascolari parziali o completi (10). In questi casi, i bambini, in cui manca la rigidità della trachea, possono presentare tosse e dispnea, ma anche *wheezing*, stridore, infezioni tracheobronchiali ricorrenti e disfagia e possono essere erroneamente diagnosticati e trattati come asmatici, anche per molti anni, come nel caso presentato (9). Infatti, nel nostro caso, la compressione tracheale, sebbene modesta, determinava la comparsa di difficoltà respiratoria sia durante l'attività fisica, sia nel corso di episodi infettivi. In una recente revisione della letteratura sono stati raccolti 212 casi di KD, di cui il 30% sotto ai 20 anni, mettendo in evidenza che i sintomi più comunemente riportati sono la disfagia (34%), la dispnea (25%), il dolore toracico (16%), la tosse (8%), il dolore dorsale (6%) e la *claudicatio* a carico degli arti superiori (3).

La storia naturale del KD non è nota a causa della sua rarità, ma si ritiene che possa progressivamente dilatarsi, fino a diventare aneurismatico, e in ogni caso complicarsi con una dissezione o una rottura in età adulta in una percentuale che va dallo 0 al 50% dei soggetti, a seconda delle casistiche (3, 2). La rottura del KD può essere fatale fino al 50% dei casi (11). Inoltre, un KD può manifestarsi con sincope e sindrome da furto della succlavia sinistra (12). Anche se la

radiografia del torace, lo studio del transito esofageo con contrasto e la broncoscopia possono essere utili per porre il sospetto, la conferma diagnostica può essere ottenuta solo mediante TC o risonanza magnetica (12). In particolare, l'angio-TC è attualmente il *gold standard* per descrivere l'anatomia vascolare nel dettaglio e, di conseguenza, guidare l'approccio chirurgico. Inoltre, l'ecocardiografia permette di identificare ogni difetto cardiaco associato. Per quanto concerne il trattamento, dal momento che si tratta di condizioni rare, non esiste un consenso internazionale. L'intervento chirurgico è ovviamente indicato nel caso in cui la sintomatologia legata alla compressione esofagea o tracheale sia importante. Alcuni autori, comunque, sostengono che tutti i casi di KD, anche se asintomatici, dovrebbero essere inviati al chirurgo per la resezione, indipendentemente dalle dimensioni e dalla sintomatologia associata, per impedirne l'evoluzione verso la rottura. Altri suggeriscono invece l'intervento nei diverticoli sintomatici più grandi di 5 cm, con diametro misurato dal margine più vicino alla trachea fino alla parete opposta dell'aorta discendente (13). Cinà et al. suggeriscono invece l'approccio aggressivo per gli aneurismi di diametro >3 cm misurato a livello dell'orifizio in pazienti a basso rischio (2). Quando è presente una succlavia sinistra aberrante viene suggerita la sua ricostruzione in tutti i pazienti (per prevenire la claudicatio delle braccia nei giovani e la sindrome da furto della succlavia nei più anziani). Molte diverse metodiche chirurgiche sono state tentate in questi casi, dalla semplice resezione del diverticolo alla sostituzione totale dell'arco aortico, dai trattamenti endoscopici a quelli *open*, ma un approccio *standard* condiviso non è ad oggi ancora disponibile (14).

Nel nostro caso la compressione della trachea dovuta alla destroposizione dell'arco aortico è stata sospettata sulla base dell'aspetto tipico della curva flusso volume, evidenziando l'importanza di una rivalutazione diagnostica accurata nei pazienti apparentemente affetti da asma grave (15), insieme alla necessità della valutazione broncoscopica e della TC del torace quando si sospetti una compressione intratoracica. La diagnosi precoce di una compressione estrinseca delle vie aeree è importante per evitare trattamenti antiasmatici inutili, mentre quella di KD è fondamentale per iniziare un *follow-up* stretto, allo scopo di monitorare i pazienti per intervenire tempestivamente in caso di rischio di dissezione o rottura del diverticolo.

BIBLIOGRAFIA

- (1) Anderson HR, Gupta R, Kapetanakis V, et al. *International correlations between indicators of prevalence, hospital admissions and mortality for asthma in children*. Int J Epidemiol 2008; 37: 573-582.
- (2) Cinà CS, Althani H, Pasenau J, et al. *Kommerell's diverticulum and right-sided aortic arch: a cohort study and review of the literature*. J Vasc Surg 2004; 39: 131-139.
- (3) Tanaka A, Milner R, Ota T. *Kommerell's diverticulum in the current era: a comprehensive review*. Gen Thorac Cardiovasc Surg 2015; 63: 245-259.
- (4) Hastreiter AR, D'Cruz IA, Cantez T. *Right-sided aorta. Part1: Occurring of right aortic arch in various types of congenital heart disease*. Br Heart J 1966; 28: 722-725.
- (5) Kommerell B. *Compression of esophagus by an aberrant right subclavian artery (Arteria lusoria)*. Fortschr Geb Roentgenstrahlen 1936; 54: 590-595.
- (6) Grollman JH Jr, Harris CH, Hamilton LC. *Congenital diverticula of the aortic arch*. N Engl J Med 1967; 276: 1178-1182.
- (7) Edwards JE. *Anomalies of the derivatives of the aortic arch system*. Med Clin N Am 1948; 32: 925-948.
- (8) Salomonowitz E, Edwards JE, Hunter DW, et al. *The three types of aortic diverticula*. AJR Am J Roentgenol 1984;142:673-679.
- (9) Morel V, Corbineau H, Lecoz A, et al. *Two cases of asthma revealing a diverticulum of Kommerell*. Respiration 2002; 69: 456-460.

- (10) Woods RK, Sharp RJ, Holcomb III GW, et al. *Vascular anomalies and tracheoesophageal compression: a single institution's 25-year experience*. *Ann Thorac Surg* 2001; 72: 434-439.
- (11) Fisher RG, Whigham CJ, Trinh C. *Diverticula of Kommerell and aberrant subclavian arteries complicated by aneurysms*. *Cardiovasc Intervent Radiol* 2005; 28: 553-556.
- (12) Yang MH, Weng ZC, Weng YG, et al. *A right-sided aortic arch with Kommerell's diverticulum of the aberrant left subclavian artery presenting with syncope*. *J Chin Med Assoc* 2009; 72: 275-277.
- (13) Ota T, Okada K, Takanashi S, et al. *Surgical treatment for Kommerell's diverticulum*. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2006; 131: 574-578.
- (14) Chaikof EL, Mutrie C, Kasirajan K, et al. *Endovascular repair for diverse pathologies of the thoracic aorta: An initial decade of experience*. *J Am Coll Surg* 2009; 208: 802-816.
- (15) Chung KF, Wenzel SE, Brozek JL, et al. *International ERS/ATS guidelines on definition, evaluation and treatment of severe asthma*. *Eur Respir J* 2014; 43: 343-373.