



Prof. Claudio Spinelli

Direttore Cattedra di Chirurgia Pediatrica ed Infantile
Scuola di Specializzazione in Chirurgia Pediatrica
Università di Pisa

PRINCIPI DI CHIRURGIA PEDIATRICA ED INFANTILE

PRESENTAZIONE

Prof. Mario Messina
Università di Siena

Prof. Antonio Messineo
Università di Firenze



Copyright © MMVIII
ARACNE editrice S.r.l.

www.aracneeditrice.it
info@aracneeditrice.it

via Raffaele Garofalo, 133 a/b
00173 Roma
(06) 93781065

ISBN 978-88-548-2461-4

*I diritti di traduzione, di memorizzazione elettronica,
di riproduzione e di adattamento anche parziale,
con qualsiasi mezzo, sono riservati per tutti i Paesi.*

*Non sono assolutamente consentite le fotocopie
senza il permesso scritto dell'Editore.*

I edizione: aprile 2009

Indice

Presentazione	11
Prefazione	13
Capitolo 1	
Diagnostica prenatale e counseling chirurgico	15
Capitolo 2	
Patologia Cervico–Toracica	27
2.1 Cisti del dotto tireoglosso	27
2.2 Cisti, sinus e fistole branchiali	31
2.3 Linfadeniti cervicali infettive	37
2.4 Nodulo tiroideo: diagnosi differenziale	48
2.5 Carcinoma differenziato della tiroide	50
2.6 Carcinoma midollare della tiroide e MEN	53
2.7 Lipoblastoma e lipoblastomatosi	60
Capitolo 3	
Emangiomi e malformazioni vascolari	63
3.1 Emangiomi	65
3.2 Malformazioni vascolari propriamente dette	72
Capitolo 4	
Malformazioni Intestino primitivo	83
4.1 Malformazioni dell'abbozzo polmonare o diverticolo respiratorio	83

4.1.1 Malformazione adenomatosa cistica congenita	84
4.1.2 Cisti broncogena	85
4.1.3 Sequestrazione polmonare	86
4.1.4 Atresia esofagea	88
4.2 Malformazioni dell'intestino anteriore	
propriamente detto	93
4.2.1 Atresia antro pilorica	93
4.2.2 Atresia pilorica	94
4.2.3 Atresia delle vie biliari extraepatiche	94
4.2.4 Dilatazione cistica del coledoco	97
4.2.5 Pancreas anulare	99
4.2.6 Fibrosi Cistica (ileo da meconio)	100
4.2.7 Iperinsulinismo persistente nel neonato (nesidioblastosi)	103
4.3 Atresia e stenosi duodenale	105
4.4 Atresia digiunale e ileale	107
4.5 Anomalie di rotazione e fissazione dell'intestino medio (malrotazioni intestinali)	110
4.6 Duplicazioni dell'intestino medio	115
4.7 Patologia del dotto onfalo-enterico	116
4.8 Atresia del colon	120
4.9 Malformazioni anorettali	123
4.10 Megacolon agangliare congenito (Malattia di Hirschsprung)	133
 Capitolo 5	
Malformazioni della cavità celomatica	141
5.1 Ernia inguinale	141
5.2 Idrocele	144
5.3 Ernia crurale	145
5.4 Ernia epigastrica	146
5.5 Ernia ombelicale	147
5.6 Difetti congeniti della parete addominale anteriore	147
5.7 Ernia diaframmatica congenita	152
 Capitolo 6	
Patologia dell'apparato digerente	157

6.1 Enterocolite Necrotizzante	157
6.2 Reflusso gastro–esofageo	159
6.3 Stenosi ipertrofica del piloro	162
6.4 Invaginazione intestinale	165
6.5 Appendicite acuta	167
6.6 Emorragie digestive e poliposi in età pediatrica	170
6.7 Patologia della milza di interesse chirurgico	173
6.8 Tumori epatici in età pediatrica	176

Capitolo 7

Patologia uro–andrologica	183
7.1 Varicocele	183
7.2 Criptorchidismo	188
7.3 Scroto acuto	199
7.4 Fimosi	204
7.5 Ipospadi	207
7.6 Masse surrenaliche in età pediatrica	212
7.7 Tumori neuroblastici	216
7.8 Nefroblastoma o tumore di Wilms	226
7.9 Tumori del testicolo	229
7.10 Tumori germinali del testicolo	232
7.11 Tumori non germinali del testicolo	234
7.12 Displasia congenita del giunto pielo–ureterale	242
7.13 Reflusso vescico–ureterale (RVU)	245

Capitolo 8

Patologia ginecologica in chirurgia pediatrica	249
8.1 Visita ginecologica in età pediatrica	249
8.2 Patologia malformative	251
8.3 Patologia vulvo–perineale	259
8.4 Lesioni ovariche in età pediatrica	265
8.5 Disordini intersessuali	283

Capitolo 9

Ginecomastia	291
---------------------------	-----

Capitolo 1

DALLA DIAGNOSI PRENATALE... ALLA DIMISSIONE: COUNSELING CHIRURGICO DELLE MALFORMAZIONI CONGENITE

- *Che cos'è il Counseling prenatale?*

Per counseling si intende la consulenza prenatale da parte del chirurgo pediatrico in collaborazione con gli altri specialisti coinvolti (ostetrico–ecografista, neonatologo, psicologo ed eventuale genetista) finalizzata ad informare la coppia sul tipo di malformazione diagnosticata “in utero” e sulle sue possibilità di correzione chirurgica con relative percentuali di sopravvivenza e qualità della vita.

- *Dalla diagnosi prenatale... alla dimissione: quali fasi sono previste?*

Il primo step è la diagnosi prenatale. Successivamente è di primaria importanza discutere e pianificare il management ostetrico della gestante (esami ed accertamenti da eseguire per approfondire il sospetto ecografico e per escludere anomalie associate; definire l'espletamento del parto tramite la modalità (eutocico o cesareo programmato) e la sede più idonea. Va inoltre definito il timing chirurgico del feto/neonato (chirurgia fetale, intervento chirurgico in urgenza alla nascita o intervento chirurgico in elezione post-natale). Fondamentale è valutare la prognosi di questi bambini, documentare eventuali probabili handicap permanenti per chiarire ai futuri genitori qualsiasi dubbio sulla qualità di vita del futuro figlio.

- *Quando è consentita l'interruzione volontaria di gravidanza in Italia (legge 194)?*

L'interruzione volontaria di gravidanza (IVG) è consentita dalla legge entro il 4° mese di gestazione, mentre nei casi dove sussiste un quadro patologico estremamente grave da rendere in pericolo di

vita la madre o a rischio di sopravvivenza il nascituro è consentita entro la 24^a settimana di gestazione (6° mese). La decisione spetta alla madre anche se abitualmente viene espressa insieme dalla coppia.

- *Come vengono identificate in epoca prenatale le malformazioni congenite?*

In genere l'identificazione delle anomalie visceroparenchimali del prodotto del concepimento viene eseguita con metodica non invasiva (ecotomografia, anche in senso tridimensionale; risonanza magnetica); mentre la metodica invasiva (amniocentesi, prelievo dei villi coriali, funicolocentesi transaddominale ecoguidata) viene riservato allo studio della anomalie cromosomiche.

- *Qual è il percorso che deve essere pianificato per la gestante alla diagnosi prenatale di sospetta malformazione congenita?*

In breve, il percorso dal sospetto di diagnosi prenatale di malformazione congenita visceroparenchimale alla sala parto prevede che i casi sospetti di malformazioni congenite fetali, diagnosi posta dal ginecologo curante, arrivino all'attenzione dell'equipe multidisciplinare ospedaliera-universitaria delle strutture di centri di alto livello che si occuperà di confermare la diagnosi, di effettuare la consulenza prenatale, della informazione rivolta alla coppia e di definire il programma peri e neonatale del nascituro.

- *Quanto sono frequenti i difetti congeniti?*

Nella specie umana la frequenza dei difetti congeniti è di circa il 2-3% dei nati vivi, anche se la percentuale delle malformazioni digestive, toraciche, urologiche di cui si occupa il chirurgo pediatrico è leggermente inferiore.

- *Quali sono le anomalie e le malformazioni congenite che possono essere diagnosticate in utero?*

Addominali:

– Apparato Digerente:

- a) Occlusione intestinale: atresia duodenale, ileale, colica, anale (rara la diagnosi prenatale delle forme di atresia più distali);

- b) Ileo da meconio e peritonite meconiale;
- c) Difetti della parete addominale: onfalocele, gastroschisi;
- d) Lesioni cistiche endoaddominali: cisti del coledoco, duplicazioni enteriche cistiche, cisti mesenteriche e omentali, (cisti spleniche), (cisti del cordone ombelicale);
- e) Atresia vie biliari (molto rara la diagnosi prenatale);
- Apparato Genitale:
 - a) Cisti ovariche
 - b) Genitali ambigui
- Apparato Urinario:
 - a) Displasia congenita del giunto pielo-ureterale e megaretere ostruttivo primitivo
 - b) Reflusso vescico-ureterale
 - c) Ureterocele
 - d) Duplicità pielo-ureterale
 - e) Valvole dell'uretra posteriore
 - f) Displasie cistiche del rene: rene policistico (infantile e adulto) e rene multicistico
 - g) Estrofia vescicale
 - h) Prune Belly Sindrome
 - i) Agenesia renale monolaterale o bilaterale

Toraciche:

- a) Ernia diaframmatica
- b) Atresia esofagea
- c) Malformazioni cistiche polmonari: malattia adenomatoidica cistica del polmone, cisti broncogenica, sequestrazione polmonare, enfisema lobare
- d) Versamenti pleurici: chilotorace, idrotorace

Altre:

- a) Idrope
- b) Labio-palatoschisi
- c) Teratoma sacro-coccigeo
- d) Igroma cistico
- e) Altri tumori del collo
- f) Idrocefalia o ventricolomegalia
- g) Spina bifida, mielomeningocele, meningocele

- *Quali sono le tempistiche della diagnostica ecografica prenatale?*

Il 1982 risulta essere un anno importante per l'introduzione dell'ecografia prenatale tra i presidi di base per lo studio dello sviluppo fetale durante l'età gestazionale. Nella gravidanza fisiologica vengono eseguiti tre esami ecografici: nel primo trimestre (a 10–12 settimane), nel secondo (a 20–22 settimane) e nel terzo trimestre (a 30–34 settimane).

- *Quali sono le finalità dell'ecografia del primo trimestre?*

Le finalità dell'ecografia del primo trimestre sono: la dimostrazione dell'impianto in sede normale della camera gestazionale, la presenza e la vitalità dell'embrione, la datazione della gravidanza. (Fig. 1)

- *Quali sono le finalità dell'ecografia del secondo trimestre?*

Le finalità dell'ecografia del secondo trimestre sono la valutazione dell'eco-anatomia fetale per lo screening delle malformazioni e lo studio della biometria fetale. (Fig. 2)

- *Quali sono le finalità dell'ecografia del terzo trimestre?*

Le finalità dell'ecografia del terzo trimestre sono l'individuazione dei ritardi di crescita, l'individuazione delle malformazioni non rilevabili nel secondo trimestre, la localizzazione della placenta, la valutazione del liquido amniotico. (Fig. 3)



Figura 1 – La camera gravidica in utero.

- *Perché è importante il liquido amniotico?*

Durante le prime settimane di gravidanza, prima che la cute del neonato cheratinizzi il liquido amniotico rappresenta l'estensione dello spazio extracellulare fetale. Il liquido amniotico nelle prime settimane di gravidanza viene prodotto prevalentemente per filtrazione attraverso la placenta e la membrana amniocoriale. Successivamente a partire dalla 13^a -16^a settimana inizia ad essere significativa la diuresi fetale. Pertanto a partire da quel momento il liquido amniotico è costituito essenzialmente dall'urina fetale. Oltre all'urina in minor misura la produzione è fornita da polmoni, secrezioni gastrointestinali, lacrime e ghiandole sudoripare. Il liquido amniotico non deve essere considerato come un compar-



Figura 2 – Il profilo II° trimestre.



Figura 3 – Il profilo III° trimestre.

timento stabile, anzi, è in continuo ricambio: il feto lo deglutisce, e questo è molto importante perchè esso aiuta lo sviluppo dei polmoni, del tratto gastroenterico e dell'apparato muscolo-scheletrico. Infatti la rimozione del liquido amniotico normalmente avviene attraverso la deglutizione, l'acqua ingerita dal feto viene assorbita dall'intestino, passa nel sangue e attraverso la placenta raggiunge in parte il sangue materno. Il liquido amniotico inoltre rappresenta una protezione per il feto da eventuali traumi e da infezioni per le sue proprietà antibatteriche. (Fig. 4)

Il liquido amniotico può essere valutato attraverso diversi metodi: valutazione soggettiva, l'ecografista esperto vede "a occhio" quanto è il liquido amniotico. Se la valutazione è dubbia, procede alla misurazione dell'indice AFI. Per calcolare l'indice AFI si divide idealmente l'addome materno in quattro quadranti, che si incrociano a livello dell'ombelico, in ogni quadrante si misura la massima tasca verticale di liquido amniotico, e si fa la somma dei quattro quadranti oppure si misura solo la tasca massima tra i quattro quadranti. La tasca massima, quest'ultima misurazione, è utilizzata soprattutto nel caso della gravidanza gemellare, dove la misurazione dell'AFI complessivo non ci dice quanto liquido c'è in ciascun sacco. I valori di riferimento (normalità) sono: AFI: tra 50 e 250 mm (o 5–25cm). Se il liquido è tra 50 e 80 mm si parla di AFI ai limiti inferiori della norma, se il liquido è tra 220 e 250 si parla di liquido ai limiti superiori della norma. La tasca massima è regolare quando compresa tra 2 e 8 cm. (Fig. 5)



Figura 4 – Il liquido amniotico nel III° trimestre.

- *Che cos'è l'oligoidramnios?*

Si parla di oligoidramnios quando l'indice AFI è inferiore a 50 mm o la tasca massima è inferiore a 2 cm. Oppure in modo più grossolano come definizione corrente si definisce oligoidramnios quando si ha l'impossibilità totale di vedere il liquido amniotico o il suo rilevamento è limitato a poche zone disperse. (Fig. 6)

- *Quali sono le cause di oligoidramnios?*

Le cause di oligoidramnios sono molteplici: mancata produzione di urina fetale da agenesia renale e displasie cistiche bilaterali che comportino deficit funzionali; malformazioni ostruttive del basso apparato urinario come valvole dell'uretra posteriore, agenesia dell'uretra, ureterocele ectopico che ostacolano il normale deflusso delle urine nella



Figura 5 – Calcolo AFI del liquido amniotico.



Figura 6 – Oligoidramnios.

cavità amniotica. Inoltre l'oligoidramnios può essere parafisiologico a termine di gravidanza, quando normalmente il liquido si può ridurre.

- *Perché è pericoloso l'oligoidramnios?*

Il liquido amniotico ai limiti inferiori della norma (50–80mm) si associa spesso alle condizioni di ritardo di crescita, o talora può essere dovuto a eccessivo stress materno con ridotta assunzione di liquidi. È importante sottolineare che basta poco liquido per un corretto sviluppo polmonare, ma se il liquido è del tutto assente nelle settimane critiche in cui si sviluppano i polmoni (16^a–26^a settimane) si può verificare una condizione detta di "ipoplasia polmonare", che comporta difficoltà respiratoria e può portare alla morte neonatale.

- *Che cos'è il polidramnios?*

È una condizione in cui l'indice AFI è superiore a 250mm, o la tasca massima è superiore a 8cm. Il volume del liquido amniotico supera 2000 ml. Secondo la definizione corrente si definisce polidramnios nel caso in cui si rilevi una quantità tale di liquido da rendere possibile il posizionamento di un secondo feto di dimensioni paragonabili a quelle del feto esistente. (Fig. 7)

- *Quali sono le cause di polidramnios?*

Le cause di polidramnios si distinguono in aumentata produzione urinaria, questo è il caso del diabete gestazionale, special-



Figura 7 – Polidramnios.

mente in caso di "macrosomia", oppure in ridotta deglutizione, in alcune patologie del tratto gastrointestinale, quali le ostruzioni (ad es. atresia esofagea e atresia del duodeno, mentre le ostruzioni del basso tratto intestinale non provocano solitamente polidramnios). Molto raramente il polidramnios è legato all'anencefalia ed a patologie neuromuscolari, poiché entrambi comportano ridotta deglutizione. Anche alcune malattie infettive in gravidanza possono esserne causa pertanto può essere utile richiedere i comuni esami infettivi. Altra rara condizione che può determinare polidramnios è una gravidanza gemellare monocoriale, complicata da sindrome da trasfusione feto-fetale (15% dei casi).

- *Perché è pericoloso il polidramnios?*

Il polidramnios di per sé non è dannoso per il bambino, ma può comportare un maggior rischio di parto pretermine e di rottura prematura di membrane.

- *Quali sono le patologie non diagnosticabili con l'ecografia prenatale?*

È bene comunque sottolineare che non è possibile visualizzare con l'ecografia fetale alterazioni delle circonvoluzioni cerebrali, minimi difetti dei tessuti molli (es. angiomi cutanei), alcune malformazioni cardiache.

Inoltre risulta difficile la diagnosi ecografica, se non in casi rari, di alcune anomalie intestinali (es. malformazioni ano-rettali) e di alterazioni minori delle mani, dei piedi e del viso, che saranno poco evidenti quando il feto non orienterà gli arti e la testa in maniera ottimale durante le valutazioni ultrasonografiche.

- *È possibile operare il feto con malformazione in utero?*

Il primo intervento chirurgico su un feto è stato eseguito all'inizio degli anni ottanta in California, San Francisco. In più di 150 casi eseguiti presso la suddetta Università non sono stati riscontrati casi di mortalità materna dopo l'approccio fetale e non sono noti effetti avversi sulla fertilità futura della madre. La maggiore complicanza è il parto pretermine (25^a-35^a settimana) ed inoltre il parto deve avvenire tramite taglio cesareo a causa del rischio elevato di rottura dell'utero durante il parto per via vaginale per la recente ferita cicatriziale.

- *Quali sono gli approcci chirurgici al feto?*

L'approccio al feto può avvenire tramite tre metodologie: 1) percutaneo eco-guidato 2) guidato da fetoscopia (FETENDO) 3) tramite isterostomia con visualizzazione diretta.

- *Quando è possibile utilizzare la chirurgia fetale?*

La chirurgia fetale è una promessa nella terapia per alcune malformazioni diagnosticate in epoca prenatale. Gli interventi fetali per le malformazioni con alto tasso di mortalità hanno mostrato un ottimo successo di sopravvivenza confrontati con bambini trattati in modo standard alla nascita. Fino ad alcuni anni fa solo le malformazioni fetali che erano a rischio di morte in utero o alla nascita erano selezionate per l'intervento fetale per il rischio materno. Il mielomeningocele è stata la prima non letale malformazione per la quale è stata applicata la chirurgia fetale. Grazie allo sviluppo delle tecniche con accessi mini-invasivi risultano attualmente in decremento la morbilità materna e pertanto i casi selezionati per la chirurgia fetale sono in netto aumento. Infatti tutte le future procedure dovrebbero essere eseguite attraverso approcci mini-invasivi. Attualmente iniziano ad essere una realtà terapie genetiche in utero per deficit metabolici ed ingegneria tissutale per organi e tessuti assenti.

- *Che cos'è il parto EXIT (parto EX-utero Intrapartum Technique)?*

Il parto EXIT è un parto cesareo con intubazione del neonato ancora in utero. La procedura EXIT consiste nell'intubazione del feto parzialmente estratto dall'utero e ancora connesso alla placenta: con questa tecnica la circolazione feto-placentare, mantenuta intatta, assicura la normale ossigenazione del feto, permettendo di eseguire tutte le manovre atte ad assicurare la pervietà delle vie aeree del nascituro. La tecnica EXIT, eseguita per la prima volta nel 1989 e praticata da diversi centri stranieri e italiani, si può considerare ormai una procedura sicura se condotta con un approccio multidisciplinare. Trova indicazione in tutti quei casi in cui l'ecografia prenatale abbia evidenziato la presenza di masse dell'orofaringe, atresia laringea, igroma cistico, ovvero malformazioni che possano compromettere la respirazione del feto alla nascita.

- *Quali sono schematicamente le patologie che richiedono un intervento chirurgico in urgenza immediatamente dopo la nascita e quali possono essere trattate in elezione?*

Il trattamento chirurgico nel periodo post-natale prevede un timing chirurgico variabile dalla patologia: da poche ore dopo la nascita per i difetti della parete addominale (onfalocele, gastroschisi) e per alcune occlusioni intestinali, a diciotto mesi-tre anni per idro-nefrosi, reflusso vescico-ureterale, rene multicistico e alcuni casi di sequestrazione polmonare).